

Prof. zw. dr hab. med. Grzegorz Dzida
Katedra i Klinika Chorób Wewnętrznych
Uniwersytetu Medycznego w Lublinie

Lublin, 11.czerwca 2021r.

Ocena dorobku naukowo-dydaktycznego, organizacyjnego
oraz osiągnięcia naukowego Dr n. med. Agnieszki Anny Gach

Sylwetka Kandydatki

Dr n. med. Agnieszka Anna Gach uzyskała tytuł zawodowy lekarza na Wydziale Lekarskim Uniwersytetu Jagiellońskiego w Krakowie w 2002 roku. Stopień doktora nauk medycznych uzyskała w 2009 roku w Uniwersytecie Stopień naukowy doktora nauk medycznych w zakresie medycyny z wyróżnieniem uzyskała na Wydziale Lekarskim Uniwersytetu Medycznego w Łodzi na podstawie rozprawy doktorskiej: „Zmienność genu *KCNJ11* kodującego podjednostkę Kir6.2 ATP-zależnego kanału potasowego w cukrzycy wieku rozwojowego”, której promotorem był prof. dr hab. Wojciech Młynarski.

Kandydatka po zakończeniu studiów pracowała jako Fellow in Cardiovascular Research, Brigham and Women's Hospital and Harvard Medical School, w Bostonie, MA, USA . Po powrocie do kraju ukończyła studia doktoranckie w I Katedrze Pediatrii Uniwersytetu Medycznego w Łodzi . Równocześnie w 2006 roku rozpoczęła pracę w Zakładzie Genetyki Instytutu „Centrum Zdrowia Matki Polki” w Łodzi początkowo jako asystent, przechodząc kolejne stopnie awansów zawodowych aż do stanowiska adiunkta a od stycznia 2019 objęła funkcję p.o. Kierownika Zakładu Genetyki Instytutu „Centrum Zdrowia Matki Polki” w Łodzi. Posiada specjalizację z genetyki klinicznej, którą uzyskała w 2013 roku.

Ocena osiągnięcia naukowego

Osiągnięcie naukowe zgłoszone do postępowania habilitacyjnego stanowi cykl 3 publikacji pod wspólnym tytułem:

„Badania nad podłożem genetycznym wrodzonego hipogonadyzmu hipogonadotropowego”

Łączna punktacja 3 prac stanowiących podstawę osiągnięcia wynosi 3100 punktów MNiSW, a sumaryczny współczynnik oddziaływania Impact Factor IF= 9,913

Cykl 3 prac składających się na osiągnięcie naukowe ma charakter koherentny. Łączy zainteresowania naukowe z bogatym już i docenianym w środowisku genetyków klinicznych doświadczeniem praktycznym Autorki. Jest Ona pierwszym autorem wszystkich zgłoszonych jako osiągnięcie prac.

1. Gach A, Pinkier I, Szarras-Czapnik M, Sakowicz A, Jakubowski L. Expanding the mutational spectrum of monogenic hypogonadotropic hypogonadism: novel mutations in ANOS1 and FGFR1 genes. *Reprod Biol Endocrinol.* 2020 Jan 29;18(1):8. doi: 10.1186/s12958-020-0568-6 (IF= 3.235, MNiSW=140)
2. Gach A, Pinkier I, Wysocka U, Sałacińska K, Salachna D, Szarras-Czapnik M, Pietrzyk A, Sakowicz A, Nykel A, Rutkowska L, Rybak-Krzyszowska M, Socha M, Jamsheer A, Jakubowski L. New findings in oligogenic inheritance of congenital hypogonadotropic hypogonadism. *Arch Med Sci.* 2020 Sep 18. doi: 10.5114/aoms.2020.98909 (IF= 2.807, MNiSW=70)
3. Gach A, Pinkier I, Sałacińska K, Szarras-Czapnik M, Salachna D, Kucińska A, Rybak-Krzyszowska M, Sakowicz A. Identification of gene variants in a cohort of hypogonadotropic hypogonadism: Diagnostic utility of custom NGS panel and WES in unravelling genetic complexity of the disease. *Mol Cell Endocrinol.* 2020 Aug 4;517:110968. doi: 10.1016/j.mce.2020.110968 (IF= 3.871, MNiSW=100)

Podstawowym kierunkiem prowadzonych przez Kandydatkę badań jest zmienność genetyczna wrodzonego hipogonadyzmu hipogonadotropowego. Badania te prowadzi i kontynuuje w oparciu o materiał pochodzący od pacjentów z klinicznym rozpoznaniem choroby, będących pod opieką Poradni Genetycznej ICZMP oraz sieci ośrodków współpracujących. Badanie rozpoczęte w 2015 roku jest finansowane w ramach projektu NCN OPUS o nr. 2014/13/B/NZ5/03102, którego dr n. med. Agnieszka Gach jest kierownikiem. Celem prac stanowiących podstawę niniejszego postępowania jest identyfikacja i analiza uwarunkowania genetycznego wrodzonego hipogonadyzmu hipogonadotropowego przy użyciu sekwencjonowania następnej generacji (ang. Next Generation Sequencing, NGS), jak również analizy baz danych oraz oprogramowania do analizy wariantów.

W przedłożonym do recenzji cyklu prac opublikowano wyniki dotyczące m. in. nowych wariantów znanych genów, nowych kombinacji dwu i trzygenowych w dziedziczeniu oligogenowym oraz nowych wariantów w genach kandydackich o prawdopodobnym znaczeniu w etiologii wrodzonego hipogonadyzmu hipogonadotropowego. Badania te niewątpliwie przyczyniają się do pełniejszego zrozumienia podłoża molekularnego choroby, poprawy narzędzi diagnostycznych i przyspieszenia diagnozy molekularnej, a co za tym idzie optymalizacji postępowania diagnostyczno-terapeutycznego.

Reasumując, przeprowadzone przez Kandydatkę badania są próbą poszukiwania i wyjaśnienia genetycznej natury wrodzonego hipogonadyzmu hipogonadotropowego i niosą ze sobą ważny aspekt praktyczny.

*Osiągnięcie naukowe przedstawione do recenzji należy **jednoznacznie** uznać za znaczący wkład w rozwój genetyki klinicznej.*

Ocena działalności naukowej.

Dorobek naukowy Kandydatki po uzyskaniu stopnia doktora nauk medycznych jest spójny w aspekcie genetyki klinicznej ale dotyczy różnych obszarów działalności klinicznej Instytutu.. Obejmuje on prace dotyczące między innymi: cukrzycy , preklampsji, aneuploidii płodowej.

Analiza bibliometryczna dorobku naukowego Kandydatki (dane na podstawie Bibliografii Instytutu CZMP oraz Web of Science Core Collection obejmuje: łączny Impact Factor: **84,605**, punktacja MNiSW: **1113** , liczba cytowań (bez autocytowań): **392** oraz współczynnik Hirscha **h=8**. **Dorobek naukowy dr Agnieszki Anny Gach po uzyskaniu stopnia naukowego doktora został podwojony** (IF=48,501, MNiSW=959).

Dorobek ten uzupełniają liczne doniesienia prezentowane na zjazdach krajowych i międzynarodowych, prace pogładowe, rozdziały w monografiach naukowych.

Należy podkreślić, że działalność naukowa Kandydatki jest realizowana w **szerokiej współpracy** instytutu z uczelniami medycznymi i innymi placówkami naukowymi.

Kandydatka odbyła dwuletni **zagraniczny staż naukowy** jako research fellow w Uniwersytecie Harvarda.

Dr n. med. Anna Goch **kieruje projektami naukowymi finansowanymi ze środków publicznych w drodze konkursów** (NCN SONATA, OPUS, KBN).

W przedstawionych recenzentowi materiałów został dobrze udokumentowany istotny dorobek dydaktyczny, organizacyjny i popularyzatorski Kandydatki , co dodatkowo wzmacnia jej obraz jako rokującego dalszy rozwój naukowca.

Podsumowanie

Całość dorobku naukowego a także przedstawione do recenzji osiągnięcie naukowe w postaci cyklu 3 publikacji powiązanych tematycznie oceniam **pozytywnie**.

Osiągnięcia naukowe dr n. med. Agnieszki Anny Gach **uzyskane po otrzymaniu stopnia doktora** nauk medycznych **zostały istotnie powiększone**. Przedstawione do recenzji **osiągnięcie naukowe** w postaci cyklu 3 publikacji powiązanych tematycznie **stanowi znaczny wkład**

Autorki w rozwój badań genetyki klinicznej . Kandydatka wykazała się istotną aktywnością naukową realizowaną we współpracy międzyuczelnianej krajowej i zagranicznej.

Biorąc pod uwagę osiągnięcia naukowo-badawcze a także przedstawione w przesłanych recenzentowi materiałach dokonania organizacyjne, dorobek dydaktyczny i popularyzatorski **dr n. med. Agnieszka Anna Gach spełnia jednoznacznie warunki** w rozumieniu art.219 ust 1 pkt 2 i 3 ustawy z dnia 20 lipca 2018 r. „Prawo o szkolnictwie wyższym i nauce (Dz.U. z 2020 r. poz. 85 ze zm.) **odnośnie stopnia doktora habilitowanego.**

Mam zatem zaszczyt i przyjemność zwrócić się do Wysokiej Rady Naukowej Instytutu „Centrum Zdrowia Matki Polki” o dopuszczenie doktor nauk medycznych Agnieszki Anny Gach do dalszych etapów przewodu habilitacyjnego.

Prof. dr hab. med. GRZEGORZ DZIDA
Specjalista chorób wewnętrznych,
Hipertensjolog, Diabetolog
1471822

Prof. dr hab. med. Grzegorz Dzida