

Rada Nauk Medycznych Uniwersytetu Medycznego w Łodzi

Katedra i Zakład
Medycyny Sądowej
i Toksykologii
Sądowo-Lekarskiej

40-752 Katowice
ul. Medyków 18
www.sum.edu.pl

KIEROWNIK
dr hab. n. med. Rafał
Skowronek, prof. SUM
tel.: (+48 32) 20 88 439

SEKRETARIAT
tel.: (+48 32) 20 88 437
tel.: (+48 32) 20 88 438
fax: (+48 32) 25 27 591
forensic@sum.edu.pl



HR EXCELLENCE IN RESEARCH

RECENZJA ROZPRAWY DOKTORSKIEJ

MGRA INŻ. TOMASZA KUŁDO

W odpowiedzi na pismo Prodziekana ds. Nauki Wydziału Lekarskiego Uniwersytetu Medycznego w Łodzi z dnia 30.10.2024 r. przedstawiam recenzję rozprawy doktorskiej mgr inż. Tomasza Kułdo pt. „Biostatystyczna analiza mieszanin DNA pochodzącego od dwóch osób z wykorzystaniem autorskiego programu komputerowego”.

Przedstawiona mi do oceny dysertacja ma układ typowy dla klasycznych rozpraw doktorskich. Łącznie liczy 75 stron. Została podzielona na 10 rozdziałów: wstęp, cel pracy, materiały, metody, wyniki, omówienie wyników i dyskusja, wnioski, streszczenie, abstract oraz piśmiennictwo, które liczy 40 pozycji. W rozprawie przedstawiono 39 tabel i 22 ryciny. Duża liczba tabel jest uzasadniona, biorąc pod uwagę specyfikę pracy. Nie zawarto odrębnego wykazu tabel i rycin.

W mojej ocenie temat pracy został trafnie dobrany. Problem analizy mieszanin DNA to istotny problem współczesnej genetyki sądowej, ważny również z punktu widzenia medycyny sądowej. Opracowanie narzędzi biostatystycznych i bioinformatycznych, które mogłyby znaleźć zastosowanie w codziennej praktyce eksperckiej jest koniecznością. Co prawda na rynku są dostępne darmowe i komercyjne programy dedykowane genetykom sądowym, ale tworzenie własnych narzędzi przez krajowych ekspertów jest jak najbardziej uzasadnione. Wybór tematu postrzegam jako kontynuację zainteresowań naukowych i zawodowych Promotora pracy – prof. Jarosława Berenta, którego praca habilitacyjna była poświęcona biostatystycznej interpretacji badań genetycznych w dochodzeniu ojcostwa dla przypadków bliskiego pokrewieństwa pozwanego mężczyzny i ojca biologicznego.

W zwięzłym wstępie autor wprowadza czytelnika w problematykę analiz mieszanin DNA pochodzącego od dwóch osób i m.in. przedstawia autorską klasyfikację mieszanin DNA stworzoną na potrzeby autorskiego programu komputerowego BIO-Q-MIX.

Cel pracy, jaki postawił przed sobą Doktorant, to wprowadzenie metody jednoczesnej analizy jakościowej i ilościowej wyniku badania mieszaniny DNA pochodzącej od dwóch osób z wykorzystaniem ww. autorskiego programu komputerowego, oraz przeanalizowanie wpływu analizy ilościowej na wartość dowodową opinii.

Materiałem badawczym były próbki pobrane od czterech osób, za ich zgodą. Z uzyskanych próbek DNA przygotowano 57 mieszanin w odpowiednich kombinacjach i proporcjach. Na wykorzystanie materiału badawczego i wyników do przeprowadzenia badań uzyskano zgodę Komisji Bioetyki Uniwersytetu Medycznego w Łodzi. W rozprawie nie podano jednak dokładnego numeru powyższej zgody. Opis zastosowanej metodyki badań nie budzi moich zastrzeżeń.

Wyniki analizy każdej z badanych mieszanin DNA w autorskim programie komputerowym BIO-Q-MIX w zestawieniu z wynikami uzyskanymi w LRmix Studio wersja 2.1.5 przedstawiono w szeregu tabel (10 do 39). Porównanie uzyskanych wyników z wynikami uzyskanymi w programie, który jest darmowym i powszechnie stosowanym programem do obliczeń LR w mieszaninach, było bardzo dobrą decyzją. Łącznie przeprowadzono 912 procesów analitycznych. Stwierdzono, że autorski program komputerowy BIO-Q-MIX dostarcza dodatkowo takie dane jak: balans heterozygotyczny, stosunek mieszaniny DNA (M_r) i proporcja mieszaniny DNA (M_x), typ mieszaniny i informuje o możliwych błędach, jakie mogą wystąpić przy pominięciu analizy ilościowej mieszaniny DNA.

Omówienie uzyskanych wyników i dyskusja są dość zwięzłe. Ciekawą dla mnie obserwacją jest stwierdzenie zjawiska wypadania alleli (drop-out), które spotyka się często w badaniach śladów low template DNA. Doktorant słusznie zauważył, że obserwacja wypadania allela powyżej wyznaczonego limitu detekcji w 19 przypadkach jest sygnałem do wyznaczenia kolejnych, nowych algorytmów w programie BIO-Q-MIX. Konieczne są więc dalsze prace, do czego gorąco zachęcam.

Finalnie Autor przedstawia trzy wnioski:

„1. Potwierdzono przydatność autorskiego programu komputerowego BIO-Q-MIX do jednoczesnej ilościowej i jakościowej analizy mieszanin DNA pochodzącego od dwóch osób.

2. Wykazano, że pominięcie analizy ilościowej może prowadzić do błędów w opiniowaniu, skutkujących niezasadnym zawyżeniem wartości dowodowej opinii.

3. Program generuje raporty, które mogą być bezpośrednio wykorzystane do opiniowania dla potrzeb organów ścigania i jednostek wymiaru sprawiedliwości.”

Uważam je za trafne i uzasadnione. Zwłaszcza drugi ma istotną wartość praktyczną. Chciałbym jednak zwrócić uwagę na ograniczenia pracy (które zawsze istnieją), jakimi w mojej ocenie w tym przypadku są:

- fakt, iż analizowany materiał badawczy pochodził jedynie od czterech osób;
- eksperymentalny charakter przygotowywanych laboratoryjnie mieszanin DNA bez uwzględnienia powtarzania próbki, o czym zresztą Doktorant słusznie sam wspomina na stronie 65.

Chciałbym również zapytać Autora, czy w sytuacji podejrzenia, że mieszanina może zawierać materiał DNA pochodzący od większej liczby osób np. trzech, można użyć autorskiego programu BIO-Q-MIX?

Doktorant nie ustrzegł się drobnych błędów literowych i stylistycznych, których obecność muszę odnotować z obowiązku recenzenta.

Podsumowując stwierdzam, że moim zdaniem przedstawiona mi do oceny dysertacja stanowi oryginalne rozwiązanie problemu naukowego, dowodzi posiadania wiedzy teoretycznej w dyscyplinie nauki medycznej oraz umiejętności samodzielnego prowadzenia pracy naukowej, spełniając w pełni formalne i merytoryczne warunki stawiane rozprawom doktorskim, określone w art. 13 ust. 1 Ustawy z dnia 14 marca 2003 r. o stopniach naukowych i tytule naukowym oraz o stopniach i tytule w zakresie sztuki (Dz. U. z 2017 r. poz. 1789 ze zm.) w związku z art. 179 ust. 1 Ustawy z dnia 3 lipca 2018 r. przepisy wprowadzające ustawę – Prawo o szkolnictwie wyższym i nauce (Dz. U. z 2018 r. poz. 1669 ze zm.).

W tej sytuacji zwracam się do Wysokiej Rady Nauk Medycznych Uniwersytetu Medycznego w Łodzi o dopuszczenie mgr inż. Tomasza Kułdo do dalszych etapów przewodu doktorskiego.

dr hab. n. med. Rafał Skowronek
lekarz, NPWZ: 2710545
specjalista medycyny sądowej
specjalista patomorfologii

