

Ryhov County Hospital
Department of Orthopaedics
Piotr Michno

Recenzja rozprawy na stopień doktora nauk medycznych lek. Artura Oberca, pt. Rzadkie schorzenia układu ruchu u dzieci.

Rzadkie schorzenia na świecie stanowią bardzo poważny i trudny problem zarówno diagnostyczny jak i terapeutyczny. Pacjenci z tymi chorobami nie rzadko borykają się z problemami natury medycznej ale niejednokrotnie mają do pokonania cały szereg trudności i problemów życia codziennego. Częstość występowania jest różna a istniejące nieliczne klasyfikacje tych chorób zależne są od kraju, który je wprowadził i stosuje. Wiedza na ten temat jest wyraźnie ograniczona. Przyjmuje się, że około 6-8 % populacji dotknięta jest tymi zespołami chorobowymi czyli około 300 mln ludzi na świecie. Według definicji Ministerstwa Zdrowia RP zalecanej przez Unię Europejską za takie schorzenia przyjmuje się choroby, które dotyczą nie więcej niż 5 na 100000 osób. Oznacza to że w Polsce taką diagnozę można postawić u około 2,5 do 3 milionów osób. W całej Europie wg Europejskiej Agencji Medycznej przy Komisji Europejskiej ocenia się, że przy ilości około 5000 - 8000 rozpoznań klinicznych, odpowiada to liczbie około 27 do 36 milionów ludzi mieszkających w Europie czyli około 5% populacji europejskiej.

Autor dysertacji postanowił zająć się tym niesłychanie ważnym a równocześnie trudnym zarówno diagnostycznie, terapeutycznie jak i społecznie problemem współczesnej ortopedii dziecięcej - schorzeniami rzadkimi.

Przedłożona do oceny rozprawa doktorska lekarza medycyny Artura Oberca zawiera 40 stron starannie opracowanego i estetycznie oprawionego drukowanego tekstu. Dysertacja oparta jest na trzech opublikowanych pracach opisujących trzy różne, rzadkie schorzenia układu kostno-stawowego wieku dziecięcego - wrodzony niedorozwój kości strzałkowej, przewlekłe nawracające wielomiejscowe zapalenie kości i szpiku jak i złamania zmęczeniowe.



Rozprawa obejmuje streszczenie w języku polskim i angielskim, wstęp, cele pracy, a materiał to trzy publikacje scharakteryzowane w trzech osobnych opisach, wnioski. Załączono również opublikowane teksty prac. Publikacjami tymi są w kolejności opublikowania:

1. Jerzy Sułko, Artur Oberc. Złamania zmęczeniowe u dzieci. *Ortop. Traumatol. Rehabil.*, 2012; 6 (6), vol.14: 545 – 553.
2. Artur Oberc, Jerzy Sułko. Fibular hemimelia – diagnostic management, principles and results of treatment. *J. Pediatr Orthop B.*, 2013; vol 22 (5): 450-456.
3. Artur Oberc, Jerzy Sułko. Przewlekłe nawracające wielomiejscowe zapalenie kości i szpiku u dzieci (CRMO) - własne obserwacje i doświadczenia kliniczne. *Ortop. Traumatol. Rehabil.*, 2014; 3:1-9.

Pozycja druga została opublikowana w renomowanym czasopiśmie *Journal of Pediatric Orthopaedics*, które jest umieszczone na Liście Filadelfijskiej. Pozostałe dwa doniesienia opublikowano w czasopiśmie polskim.

W wstępie autor dokonuje opisu kryteriów różnych klasyfikacji schorzeń rzadkich jak również zwrócona jest uwaga na brak istniejącej polskiej bazy schorzeń rzadkich, która mogłaby stać dobrym i praktycznym narzędziem w diagnostyce i leczeniu tych schorzeń. Autor w swojej dysertacji zastosował definicję Światowej Organizacji Zdrowia (WHO), która określa częstość występowania do 1 przypadku na 2 tysiące mieszkańców.

W kolejnym rozdziale - cele pracy - autor w sposób opisowy zwraca uwagę na objawy, trudności diagnostyczne schorzeń rzadkich, pomyłki diagnostyczne, jak również opcje leczenia poszczególnych chorób rzadkich, które stanowią treść załączonych publikacji. Celem nadrzędnym staje się niejako próba zwrócenia uwagi na ważkość problemu schorzeń rzadkich poprzez opis trudności diagnostycznych.

Pierwsza cytowana praca dotyczy złamań zmęczeniowych u dzieci (*Jerzy Sułko, Artur Oberc. Złamania zmęczeniowe u dzieci. Ortop. Traumatol. Rehabil.*, 2012; 6 (6), vol.14: 545–553.) Złamania przeciążeniowe, określane również jako zmęczeniowe a nawet powolne (fractura lenta) są kolejnym rzadkim schorzeniem wieku dziecięcego (5 na 10000 przypadków). Autor opisuje 38 przypadków złamań zmęczeniowych w okresie 12 lat obserwacji. Autor przedstawił trudności diagnostyczne, analizę objawów z którymi pacjenci byli kierowani. Szczegółnej analizie poddał autor przypadki gdzie obraz kliniczny imituje zmiany nowotworowe. W oparciu o analizowany materiał kliniczny autor zaproponował ciekawy algorytm diagnostyczno-leczniczy u dzieci z tymi złamaniami.

Praca o wrodzonym niedorozwoju strzałki (*Artur Oberc, Jerzy Sułko. Fibular hemimelia – diagnostic management, principles and results of treatment. J. Pediatr Orthop B.*, 2013; vol 22 nr 5: 450-456) została oparta na materiale



retrospektywnym 31 chorych z okresu 22 lat pracy Oddziału Ortopedii co stanowi przy częstości występowania tego schorzenia (7-20 przypadków na 1 milion żywo urodzonych dzieci) znaczący materiał kliniczny. Materiał ten stanowi dobrą podstawę do dalszych rozważań klinicznych, terapeutycznych a nawet próbę polemiki z innymi doniesieniami medycznymi. I taki też charakter ma ta przedstawiona praca. Autor podjął się gruntownej analizy metod leczniczych w zależności od stopnia zaawansowania według klasyfikacji klasyfikacji Achtermann-Kalamchi z 1979 roku. Autor zwrócił uwagę na wczesną amputację w aspekcie licznych doniesień o różnych a nawet trudnych do leczenia powikłaniach w trakcie egalizacji kończyn. Niemniej jednak należy pamiętać, że nie we wszystkich kręgach kulturowych amputacja pozostaje metodą z wyboru. Zwrócono również szczególną uwagę na jakość życia tych dzieci w przebiegu jak i po zakończeniu leczenia różnymi metodami operacyjnymi (wydłużenie, amputacja, zablokowanie stref wzrostowych kończyny). Podsumowaniem jest zaproponowany przez autora algorytm postępowania leczniczego to znaczy wyboru metody leczenia - zachowawczej versus operacyjnej - w zależności od zaawansowania schorzenia i wieku pacjenta.

Ostatnia praca o przewlekłym nawracającym wielomiejscowym zapaleniu kości i szpiku u dzieci (CRMO) (*Artur Oberc, Jerzy Sułko. Przewlekłe nawracające wielomiejscowe zapalenie kości i szpiku u dzieci (CRMO) - własne obserwacje i doświadczenia kliniczne. Ortop. Traumatol. Rehabil., 2014; 3:1-9.*) dotyczy 42 dzieci leczonych w okresie 1996 - 2011. Schorzenie to stanowi bardzo poważne wyzwanie diagnostyczne z powodu rzadkości występowania (1 na milion przypadków), braku specyficznych testów laboratoryjnych i patogonomicznych objawów. Brak wiedzy na temat tego schorzenia prowadzi niejednokrotnie do błędnej diagnostyki, nadinterpretacji wyników testów i objawów klinicznych lub wręcz zbyt agresywnego leczenia. Niespecyficzne zmiany radiologiczne mogą sugerować nawet schorzenia o przebiegu agresywnym. Autor dokonuje dogłębnej analizy chorych z tym rozpoznaniem w aspekcie szczegółowo określonych celów pośrednich.

Wnioski stanowią podsumowanie trzech powyższych prac i stanowią sumaryczną odpowiedź na cele pośrednie zawarte w każdej z osobna publikacji.

Wybór tematu dysertacji oceniam jako trafny i wartościowy. Autor zwrócił uwagę na trudności, błędy diagnostyczne a nawet błędy w leczeniu tych schorzeń rzadkich. Praca napisana jest poprawnym językiem a załączona dokumentacja radiologiczna w poszczególnych publikacjach dodatkowo podnosi wartość całej dysertacji. Nie mniej jednak z obowiązku recenzenta, doszukałem się kilku niedociągnięć, które podaję poniżej. Pamiętać należy, że wymienione tutaj uchybienia nie umniejszają wartości samej pracy, która poza walorami poznawczymi ma bardzo duże znaczenie praktyczne w aspekcie dwu autorskich algorytmów postępowania diagnostycznego.



1. W rozdziale cele autor nie precyzuje dokładnie jakie są cele tej pracy. Jednakże odwołuje się do celów pośrednich poszczególnych załączonych prac, które są zróżnicowane ze względu odrębność tych schorzeń.
2. Zwraca uwagę również brak spisu treści który może umożliwić sprawniejsze i i praktyczne przeglądanie dysertacji.
3. W opinii recenzenta nawet krótka podsumowująca charakteryzowany materiał kliniczny dyskusja mogłaby jeszcze lepiej podkreślić wartość i znaczenie wyciągniętych wniosków.

Pomimo tych drobnych uchybień praca ta jest wartościowym, oryginalnym opracowaniem świadczącym o doświadczeniu i dobrym przygotowaniu Autora do prowadzenia dalszych prac badawczych w kierunku lepszego poznania schorzeń rzadkich. Jest przykładem zastosowania zdobytej w praktyce wiedzy klinicznej w celu lepszego zrozumienia tych chorób. Mając na uwadze dobro chorego a zwłaszcza chorującego na schorzenie rzadkie, jego jakości życia wnioskiem głównym płynącym z tej dysertacji jest konieczność dalszych multidyscyplinarnych badań.

Praca w zupełności spełnia wymogi stawiane rozprawom doktorskim, przeto mam zaszczyt zwrócić się do Wysokiej Rady Wydziału Lekarskiego Uniwersytetu Jagiellońskiego w Krakowie o dopuszczenie lek. Artura Oberca do dalszych etapów przewodu doktorskiego.



Piotr Michno, MD, PhD
Associated professor
Department of Orthopaedics
Ryhov County Hospital
551 85 Jönköping, Sweden
piotr.michno@lj.se
fax 0046 36321506
tfn 0046 36321000