

Autoreferat (załącznik nr 2)

1. Imię i nazwisko: Anna Materna-Kiryluk

2. Posiadane dyplomy, stopnie naukowe

1974 - lekarz medycyny - Wydział Lekarski AM im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

1978 - specjalista I stopnia w zakresie pediatrii

1984 - specjalista II stopnia w zakresie pediatrii

1991 - doktor nauk medycznych na podstawie rozprawy doktorskiej pod tytułem:

Umieralność dzieci i młodzieży w wieku 0-17 lat na terenie województwa poznańskiego w latach 1976-88 i jej niektóre uwarunkowania (Akademia Medyczna im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu, Promotor: Prof. dr hab. n. med. Marian Krawczyński)

2005 - specjalista genetyki klinicznej

3. Informacje o dotychczasowym zatrudnieniu w jednostkach naukowych

1974-1975 - lekarz stażysta, Zespół Opieki Zdrowotnej Poznań-Wilda

1976-1983 - lekarz asystent, Specjalistyczny Zespół Opieki Zdrowotnej nad Matką i Dzieckiem w Poznaniu

1984-1997 - zastępca ordynatora Oddziału Niemowlęcego IV Specjalistycznego ZOZ nad Matką i Dzieckiem pełniący równocześnie w latach 1985-1997 funkcję Kierownika Działu Organizacji i Nadzoru

1997-2002 - starszy specjalista ds. naukowo-technicznych z doktoratem, Katedra i Zakład Genetyki Medycznej Akademii Medycznej w Poznaniu

2002-2005 - asystent naukowo-dydaktyczny, Katedra i Zakład Genetyki Medycznej Akademii Medycznej w Poznaniu

2005-2010 - adiunkt, Katedra i Zakład Genetyki Medycznej Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu

2011-2015- starszy specjalista naukowo-techniczny z doktoratem. Katedra i Zakład Genetyki Medycznej Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu, praca na rzecz projektu naukowego Euromedicat finansowanego ze środków 7 Programu Ramowego Unii Europejskiej

Od 1997 - do chwili obecnej - Koordynator Organizacyjny Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych

Od 1998 - do chwili obecnej - lekarz w Poradni Genetycznej Centrum Genetyki Medycznej w Poznaniu

4. Wskazane osiągnięcia wynikające z art. 16 ust. 2 z dnia 14 marca 2003 r. o stopniach naukowych i tytule naukowym oraz o stopniach i tytule w zakresie sztuki (Dz. U. nr 65, poz. 595 z późn. zm.):

a) Tytuł osiągnięcia naukowego: monografia Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych jako źródło danych do badań epidemiologicznych, etiologicznych i planowania opieki medycznej. Wydawnictwo Naukowe Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu, 2014 (ISBN 978-83-7597-251-1)

b) Omówienie celu naukowego ww. pracy i osiągniętych wyników wraz z omówieniem ich ewentualnego wykorzystania

Wstęp:

Chociaż obserwuje się znaczny postęp w leczeniu dzieci z wrodzonymi wadami rozwojowymi, to jednak wyniki leczenia wielu z nich, szczególnie wad mnogich lub zespołów wad są ciągle niezadowalające. Dzieci z wrodzonymi wadami rozwojowymi są znacznie częściej hospitalizowane, wymagają kosztownych badań diagnostycznych, procedur leczniczych i rehabilitacji. Problem ten dobrze poznałam pracując jako lekarz pediatra w Specjalistycznym Zespole Opieki Zdrowotnej nad Matką i Dzieckiem w Poznaniu.

W latach 1984-1997 pełniłam funkcję zastępcy ordynatora Oddziału Niemowlęcego IV pracując równolegle w Dziale Organizacji i Nadzoru Specjalistycznego ZOZ nad Matką i Dzieckiem w Poznaniu. W latach 1985-1997 pełniłam funkcję kierownika tego działu.

Pracując w Dziale Organizacji i Nadzoru Specjalistycznego ZOZ nad Matką i Dzieckiem w Poznaniu ściśle współpracowałam z Instytutem Matki i Dziecka w Warszawie przy wprowadzaniu na oddziałach noworodkowych województwa poznańskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych. Rejestr trwał dwa lata i objął 9 z 49 ówczesnych województw Polski. Byłam osobą odpowiedzialną za funkcjonowanie rejestru na terenie województwa poznańskiego. Kontynuacją rejestru wprowadzonego przez Instytut Matki i Dziecka był Rejestr Regionalny Wrodzonych Wad Rozwojowych obejmujący województwo poznańskie i częściowo zielonogórskie prowadzony w latach 1985-1996 przez Katedrę i Zakład Genetyki Medycznej Akademii Medycznej w Poznaniu (Kierownik: Prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska). Od 1985 r. współdziałałam również w rejestrze regionalnym. Pracując w Dziale Organizacji i Nadzoru Specjalistycznego ZOZ nad Matką i Dzieckiem we współpracy ze specjalistami wojewódzkimi ds. pediatrii i Instytutem Matki i Dziecka w Warszawie prowadziłam analizy przyczyn zgonów niemowląt w województwie poznańskim i podjęłam badania nad umieralnością dzieci w tym województwie. W 1991 r. uzyskałam stopień doktora nauk medycznych na podstawie rozprawy pt. „Umieralność dzieci w wieku 0-

17 lat na terenie województwa poznańskiego w latach 1976-88 i jej niektóre uwarunkowania”. Promotorem mojej pracy doktorskiej był Prof. dr hab. n. med. Marian Krawczyński. Analiza umieralności dzieci z powodu wrodzonych wad rozwojowych stanowiła istotną część moich badań. Wrodzone wady rozwojowe w strukturze umieralności niemowląt stanowiły aż 30%. W analizowanych latach stwierdzono obniżenie współczynnika umieralności niemowląt, głównie dzięki obniżeniu tzw. umieralności spowodowanej czynnikami egzogennymi. W całym analizowanym okresie nie obniżyła się w województwie poznańskim umieralność z powodu wrodzonych wad rozwojowych. W kolejnych latach dynamika obniżania się umieralności niemowląt z powodu wrodzonych wad rozwojowych była znacznie niższa w porównaniu z obniżaniem się umieralności z innych przyczyn. Umieralność dzieci z powodu wad wrodzonych nie jest jedynym problemem związanym z wrodzonymi wadami rozwojowymi. W obrazie klinicznym wielu zespołów wrodzonych wad rozwojowych występuje niepełnosprawność intelektualna, co powoduje, że dzieci te wymagają przez całe życie opieki w domach rodzinnych lub w instytucjach państwowych. Także mimo podejmowanych działań profilaktycznych, wobec niepoznanej etiologii wielu wrodzonych wad rozwojowych, działania te są tylko częściowo skuteczne. Wrodzone wady rozwojowe stanowią zatem ciągle ważny i nierozwiązany problem medyczny i społeczny.

Utworzenie Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych (PRWWR) umożliwiło mi uczestniczenie w badaniach nad problemem wrodzonych wad rozwojowych.

PRWWR został wprowadzony w 1997 r. na terenie województwa poznańskiego, od 1998 r. objął blisko połowę Polski, a w następnych latach stopniowo objęto rejestrem cały kraj. W latach 1997-2000 był to projekt zamawiany przez Ministra Zdrowia i Opieki Społecznej, finansowany przez Komitet Badań Naukowych (grant PBZ-019-10), realizowany w Katedrze i Zakładzie Genetyki Medycznej Akademii Medycznej w Poznaniu. Autorką projektu była Prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska. Od 1 kwietnia 1997 r. rozpoczęłam pracę w Katedrze i Zakładzie Genetyki Medycznej Akademii Medycznej w Poznaniu jako koordynator Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych i pełnię tę funkcję do chwili obecnej. Doświadczenie kliniczne, a przede wszystkim moja znajomość struktur organizacyjnych pionu matki i dziecka, bardzo ważnego dla funkcjonowania rejestru, okazały się przydatne dla sprawnego wdrożenia PRWWR na terenie ówczesnych 25 województw. Brałam aktywny udział w pracy koncepcyjnej nad organizacją i zadaniami PRWWR. Opracowana wspólnie z Prof. Anną Latos-Bieleńską struktura organizacyjna PRWWR została opublikowana w *Journal of Applied Genetics* 2005.

Od 1.07.2000 r. PRWWR był częścią programu profilaktycznego Ministerstwa Zdrowia pt. „Program Monitorowania i Poprawy Pierwotnej Profilaktyki Wrodzonych Wad Rozwojowych w Polsce”. Natomiast od 01.01.2009 r. do 31.12.2010 r. PRWWR realizował zadania w ramach „Programu kompleksowej diagnostyki i terapii wewnątrzmacicznej w profilaktyce następstw i powikłań wad rozwojowych i chorób płodu - jako element poprawy stanu zdrowia płodów i noworodków na lata 2009-2013”. W latach 2011-2014 finansowanie rejestru było nieregularne i funkcjonował wyłącznie w oparciu o bierny sposób zbierania informacji.

Głównym celem moich prac badawczych prowadzonych na podstawie danych z PRWWR jest ocena skali problemu wrodzonych wad rozwojowych w polskiej populacji i badanie czynników ryzyka ich występowania. Wiedza na ten temat jest konieczna do opracowania strategii działań profilaktycznych i zaplanowania opieki medycznej nad dziećmi z wrodzonymi wadami rozwojowymi i ich rodzinami.

Moja praca naukowo-badawcza przebiegała w dwóch zasadniczych kierunkach:

1. Badania częstości występowania wrodzonych wad rozwojowych w Polsce na tle krajów europejskich i ich uwarunkowań oraz czynników ryzyka.
2. Badania nad genetycznymi czynnikami etiologicznymi wrodzonych wad rozwojowych.

W przedstawionej jako główne osiągnięcie w moim dorobku naukowym monografii dokonałam oceny PRWWR jako źródła danych do badań epidemiologicznych i etiologicznych oraz planowania opieki medycznej nad dziećmi z wrodzonymi wadami rozwojowymi i ich rodzinami. Zaprezentowałam na podstawie danych z piśmiennictwa aktualne podglądy na temat etiologii wrodzonych wad wrodzonych ze szczególnym uwzględnieniem podłoża genetycznego, a także metody badań genetycznych stosowane w badaniach naukowych i praktyce klinicznej. Omówiłam liczne czynniki egzogenne prowadzące do wystąpienia wrodzonych wad rozwojowych i wpływ metod wspomaganego rozrodu na ryzyko ich wystąpienia.

Dotychczas surowe współczynniki częstości występowania wrodzonych wad rozwojowych były co dwa lata regularnie publikowane przez Zespół PRWWR w 4 monografiach, które współredagowałam (red. Prof. Anna Latos-Bieleńska i Anna Materna-Kiryluk).

W przedstawionej do oceny pracy po raz pierwszy została przedstawiona częstość występowania wrodzonych wad rozwojowych w Polsce z uwzględnieniem ich rodzaju na tle pozostałych krajów europejskich, a także dostępnych danych z piśmiennictwa światowego. Porównanie to było możliwe dzięki standaryzacji współczynników częstości występowania wrodzonych wad rozwojowych wg wieku matek. Jako standardową wybrałam populację

krajów członkowskich EUROCAT tzw. Full Member Registries (FM-EUROCAT), których dane są uwzględniane w ocenach częstości występowania wad w Europie i innych opracowaniach epidemiologicznych. Porównania dokonałam w następujących grupach wad: wrodzone wady rozwojowe układu krążenia, wady cewy nerwowej, wady układu moczowego, wady ubytkowe kończyn, rozszczep wargi z lub bez rozszczepu podniebienia, rozszczep podniebienia, wady przewodu pokarmowego, wady przedniej ściany brzucha, zespoły aberracji chromosomowych, a także w podgrupach tych wad. Odrębną analizę przeprowadziłam dla wrodzonych wad rozwojowych w wymienionych wyżej grupach i podgrupach po wykluczeniu zespołów aberracji chromosomowych. Moje doświadczenie genetyka klinicznego było pomocne przy wyodrębnianiu grup wrodzonych wad rozwojowych do badań epidemiologicznych i analizie uzyskanych wyników. Dla badań nad czynnikami etiologicznymi bardzo ważne było wydzielenie grupy homogennej, którą stanowią izolowane wady wrodzone. Po raz pierwszy przedstawiłam opracowanie częstości występowania izolowanych wrodzonych wad rozwojowych (po wykluczeniu zespołów aberracji chromosomowych i wad mnogich) w latach 1998-2008 w polskiej populacji z uwzględnieniem grup i podgrup wad wg Międzynarodowej Statystycznej Klasyfikacji Chorób i Problemów Zdrowotnych, Rewizja Dziesiąta. Do chwili obecnej w Polsce nie było publikacji na ten temat.

Ponad dziesięcioletni okres prowadzenia PRWWR umożliwił mi też przeprowadzenie oceny trendów częstości wielu izolowanych wrodzonych wad rozwojowych, które zamieściłam w monografii. Na ten temat nie ma również prac w polskim piśmiennictwie.

Przeprowadzona w pracy analiza porównawcza umożliwiła zidentyfikowanie obszarów na terenie Polski o istotnie różnej częstości występowania wrodzonych wad rozwojowych w odniesieniu do innych krajów na świecie. Wykazano, że częstość występowania rozszczepu wargi i podniebienia, rozszczepu podniebienia, wad ubytkowych kończyn oraz rozszczepu kręgosłupa na niektórych obszarach Polski jest wyższa w porównaniu z innymi krajami europejskimi. Wykazanie w przedstawionej do oceny pracy obszarów o zwiększonej częstości występowania izolowanych wrodzonych wad rozwojowych, mimo biernego sposobu zbierania danych zainspirowało nas do dalszych badań zmierzających do wykrycia ich skupisk (tzw. klastrów). Wspólnie z dr n. med. w zakresie statystyki Barbarą Więckowską i innymi autorami zidentyfikowaliśmy 2 klaster (obszary o zwiększonej częstości występowania) wrodzonych wad rozwojowych: izolowanego rozszczepu wargi i podniebienia w woj. dolnośląskim i izolowanego wytrzewienia w woj. śląskim) - praca opublikowana w *International Journal of Environmental Health Research*, 2014 i praca aktualnie w recenzji w

International Journal of Occupational Medicine and Environmental Health, omówione szerzej w punkcie 5.

W monografii oceniłam też niektóre elementy opieki genetycznej nad dziećmi z zespołami aberracji chromosomowych, wadami mnogimi i wadami serca w polskiej populacji. Wyniki przeprowadzonej analizy wskazują na niepełne objęcie dzieci z wadami mnogimi, ciężkimi wadami serca i klinicznie rozpoznanymi zespołami aberracji chromosomowych opieką poradni genetycznych. Przeprowadzona ocena zidentyfikowanych zespołów aberracji chromosomowych wśród dzieci zgłoszonych do PRWWR w poszczególnych grupach wad w porównaniu z danymi z EUROCAT wykazała aż w 6 grupach wad niższe wskaźniki w porównaniu z populacją europejską, co wskazuje na potrzebę poprawy opieki genetycznej. Przedstawiłam także możliwość praktycznego wykorzystania PRWWR jako źródła informacji do oceny zapotrzebowania na opiekę medyczną i rehabilitację osób z wrodzonymi wadami rozwojowymi, kierunki dalszego funkcjonowania Rejestru i zalecenia dotyczące monitorowania wrodzonych wad rozwojowych w Polsce.

W pracy wykazałam, że PRWWR stanowi ważne źródło danych dla badań nad uwarunkowaniami i etiologią (w tym nad genetycznym podłożem) wrodzonych wad rozwojowych.

Podsumowanie:

Przedstawiona do oceny praca ma nie tylko unikalny charakter informacyjny, ale również znaczenie praktyczne. Analiza przeprowadzona w monografii umożliwiła porównanie częstości występowania wielu wrodzonych wad rozwojowych na terenie Polski z częstością w innych krajach europejskich, a także w dostępnych danych z piśmiennictwa światowego. Aspekt praktyczny ma zidentyfikowanie w monografii obszarów o zwiększonej częstości występowania izolowanych wrodzonych wad rozwojowych, co w dalszych badaniach umożliwiło wykrycie ich skupisk (tzw. klasterów). Identyfikacja klasterów, może stanowić punkt wyjścia do dalszych badań w kierunku identyfikacji czynników teratogennych.

Wskaźniki, które opracowałam w monografii umożliwiają wykorzystanie danych z PRWWR jako źródła informacji do oceny zapotrzebowania na opiekę medyczną i rehabilitację osób z wrodzonymi wadami rozwojowymi. Uzyskane wyniki mają praktyczne znaczenie dla organizatorów ochrony zdrowia w Polsce i powinny wytyczyć kierunki dalszych działań zmierzających do poprawy profilaktyki, leczenia i rehabilitacji dzieci z wrodzonymi wadami rozwojowymi.

5. Omówienie pozostałych osiągnięć naukowo-badawczych

W czasie studiów od 3 roku uczestniczyłam w zajęciach Studenckiego Koła Naukowego przy Instytucie Pediatrii, co zaowocowało współautorstwem w pierwszej publikacji w *Pediatric Polish*, 1975 i dwoma doniesieniami na Konferencji Studenckiego Koła Naukowego w Poznaniu w 1974 r. Wyniki prowadzonych analiz przyczyn zgonów dzieci w województwie poznańskim przedstawiłam w rozprawie doktorskiej i 6 pracach opublikowanych w polskim piśmiennictwie (3 prace - *Pediatric Polish*, 1992, 2 prace - *Nowiny Lekarskie*, 1992 i 1 praca - *Wiadomości Lekarskie*, 1991).

Wprowadzenie PRWWR umożliwiło mi rozpoczęcie badań nad uwarunkowaniami oraz czynnikami ryzyka wrodzonych wad rozwojowych. PRWWR dał unikalną możliwość przeanalizowania, w licznie dużej populacji, wpływu czynników demograficznych rodziców i innych potencjalnych czynników etiologicznych na ryzyko występowania wrodzonych wad rozwojowych. Na podstawie danych z PRWWR podjęłam badania nad wpływem czynników ze strony matki takich jak: wiek, kolejność ciąży, porodu, uprzednie poronienia samoistne na ryzyko wystąpienia wrodzonych wad rozwojowych u potomstwa.

Dobrze znanym czynnikiem ryzyka wystąpienia zespołów aberracji chromosomowych u potomstwa jest zaawansowany wiek matki. Z piśmiennictwa wynika, że również młody wiek matki poniżej 20 roku życia jest związany z większym ryzykiem występowania u potomstwa wytrzewienia. Zaawansowany wiek ojca jest również znanym czynnikiem ryzyka wystąpienia u potomstwa niektórych chorób o autosomalnym dominującym sposobie dziedziczenia. Bardzo mało jest danych na temat wpływu wieku ojca na ryzyko wystąpienia izolowanych wrodzonych wad rozwojowych u potomstwa. Z piśmiennictwa wynika, że najczęściej analizowano zależność między wiekiem matki i ryzykiem występowania izolowanych wrodzonych wad rozwojowych, a wyniki tych analiz były często rozbieżne. Wiek matki i ojca są często mocno skorelowane, dlatego odrębna analiza wieku jednego z rodziców może prowadzić do zbyt uproszczonych wniosków. W dostępnym piśmiennictwie światowym do tej pory niewiele było prac oceniających równoczesny wpływ wieku matki i ojca na ryzyko wystąpienia izolowanych wrodzonych wad rozwojowych. W polskiej populacji nie były prowadzone tego typu badania.

W pracy, której jestem pierwszym autorem (opublikowanej w *Paediatric and Perinatal Epidemiology*, 2009, IF=1,797, MNiSW=32.000) przeanalizowaliśmy na podstawie danych z wywiadu zebranego od rodziców 8683 dzieci zgłoszonych w latach 1998-2002 do PRWWR

wiek obojga rodziców jako czynnik ryzyka wystąpienia izolowanych wrodzonych wad rozwojowych u potomstwa. Analizę przeprowadziliśmy w 16 kategoriach izolowanych wrodzonych wad rozwojowych. Nasza praca była oparta na licznie dużej populacji, co pozwoliło na zastosowanie metody regresji logistycznej równocześnie uwzględniającej dwa czynniki (wiek matki i wiek ojca). W wyniku zastosowania tej metody dokonano oceny wpływu wieku każdego z rodziców, uwzględniając ich wzajemne powiązanie, na ryzyko wystąpienia licznych wrodzonych wad rozwojowych. Nie stwierdziliśmy wpływu wieku rodziców na ryzyko wystąpienia u potomstwa małogłowia, wodogłowia, wad nerek i przepukliny przeponowej, a także wad przewodu pokarmowego. Potwierdziliśmy, że młody wiek matki jest związany z wyższym ryzykiem wystąpienia u potomstwa izolowanych wad cewy nerwowej i wytrzewienia, ale dodatkowo ujawniliśmy, że młody wiek ojca jest niezależnym od wieku matki czynnikiem ryzyka wystąpienia wytrzewienia. Przeprowadzona analiza wykazała także, że zaawansowany wiek ojca jest związany z wyższym ryzykiem wystąpienia u potomstwa wrodzonych wad serca, rozszczepu podniebienia, rozszczepu wargi z lub bez rozszczepu podniebienia oraz spodziectwa. Nie ujawniliśmy potencjalnych czynników, które mogą wyjaśnić związek między zaawansowanym wiekiem ojca a ryzykiem wystąpienia ww. izolowanych wad rozwojowych u potomstwa. Problem ten wymaga dalszych badań.

Z przeglądu piśmiennictwa na temat czynników ryzyka występowania wrodzonych wad rozwojowych wynika, że uprzednie poronienia samoistne u matki są istotnym czynnikiem ryzyka urodzenia potomstwa z wadą cewy nerwowej i aneuploidią. Opublikowane dane dotyczące ryzyka wystąpienia innych wrodzonych wad rozwojowych są skąpe i rozbieżne. Z tego powodu w kolejnej pracy, której jestem pierwszym autorem (opublikowanej w *Paediatric and Perinatal Epidemiology*, 2011, IF=2,307, MNiSW=30.000) na podstawie danych z PRWWR przeanalizowaliśmy dane z wywiadu położniczego matek, które urodziły dzieci z wrodzonymi wadami rozwojowymi. Oceniliśmy zależność między przebytymi poronieniami samoistnymi i kolejnością ciąży a ryzykiem wystąpienia izolowanych wrodzonych wad rozwojowych u potomstwa. W analizie uwzględniliśmy następujące izolowane wrodzone wady rozwojowe: wady serca, rozszczepy wargi i podniebienia, rozszczepy podniebienia oraz agenezję nerek. Łącznie analizą objęliśmy dane z wywiadu położniczego zebranego od 3479 matek, które urodziły dzieci z ww. wadami wrodzonymi. Jest to jedno z większych badań analizujących pod tym kątem dane z wywiadu położniczego zebranego od matek. Na podstawie przeprowadzonej analizy stwierdziliśmy, że kolejność ciąży (powyżej 3) jest istotnym, niezależnym od wieku matki i uprzednich poronień

samoistnych, czynnikiem ryzyka wystąpienia izolowanych wad serca oraz rozszczepów wargi i podniebienia. Praca nie potwierdziła związku uprzednio przebytych poronień samoistnych z większym ryzykiem wystąpienia ww. wad u potomstwa.

W kolejnej pracy nad etiologią wrodzonych wad rozwojowych, której jestem pierwszym autorem (opublikowanej w *BMC Pediatrics*, 2013, IF=1,918, MNiSW=30.000) badaniem epidemiologicznym objęliśmy dzieci zgłoszone do PRWWR z polidaktylią. Jest to heterogenna grupa wad kończyn z różnym obrazem klinicznym i etiologią. Postęp w biologii molekularnej umożliwił określenie podłoża genetycznego wielu typów rodzinnej polidaktylii. Wśród dzieci z polidaktylią najczęściej występuje polidaktylia przedosiowa typu I, której etiologia w większości przypadków pozostaje nieznana. Niejasny jest też udział czynników genetycznych i środowiskowych w etiologii tej wady. PRWWR umożliwił badanie unikatowo dużej grupy pacjentów z tą rzadką wadą. Badaniem objęliśmy 459 dzieci z izolowaną sporadyczną polidaktylią przedosiową typu I i 353 dzieci z polidaktylią różnych typów występującą rodzinnie, potencjalnie genetycznie uwarunkowaną. Porównaliśmy cechy demograficzne i kliniczne dzieci, a także ich rodziców w obu badanych grupach i w grupie kontrolnej dzieci bez tej wady. Czynnikiem ryzyka wystąpienia izolowanej nierodzinnej polidaktylii typu I była niska urodzeniowa masa ciała i niski poziom edukacji ojców, które to czynniki pozostają w korelacji z niskim statusem socjoekonomicznym rodziny i przemawiają za wpływem czynników egzogennych. Ponadto stwierdzono nieco częstsze występowanie polidaktylii przedosiowej typu I u matek dzieci z padaczką oraz matek, które przebyły infekcję górnych dróg oddechowych w I trymestrze ciąży. Wyniki naszej pracy sugerują udział czynników egzogennych w etiologii izolowanej polidaktylii typu I.

Współuczestniczyłam w badaniach nad etiologią sekwencji pasm owodniowych.

Wspólnie z dr n. med. Magdaleną Badurą-Stronką i innymi współautorami na podstawie danych z PRWWR przedstawiliśmy charakterystykę epidemiologiczną grupy dzieci z sekwencją pasm owodniowych i wadami kończyn, której nie towarzyszyła wada ściany brzucha (praca opublikowana w *Archives of Perinatal Medicine*, 2008, MNiSW=9.000).

Natomiast w pracy z dr. n. med. Aleksandrem Jamsheerem dokonaliśmy porównawczej charakterystyki grupy dzieci z sekwencją pasm owodniowych współwystępującą z wadą przedniej ściany brzucha z grupą dzieci, w której sekwencji pasm owodniowych nie towarzyszyła wada ściany brzucha. U dzieci z sekwencją pasm owodniowych z wadą ściany brzucha występowały częściej wady towarzyszące narządów wewnętrznych, szczególnie wady układu moczowego, a w grupie dzieci z sekwencją pasm owodniowych bez wad ściany brzucha obserwowano wyższą częstość wad kończyn górnych niż dolnych, a także częściej

segmentów dystalnych niż proksymalnych kończyn człowieka. Stwierdzone różnice dostarczyły kolejnego dowodu na etiologiczną odrębność tych dwóch jednostek chorobowych (praca opublikowana w *Birth Defects Research Part A: Clinical and Molecular Teratology*, 2009; IF=2,266, MNiSW=27.000).

Wspólnie z dr n. med. w zakresie statystyki Barbarą Więckowską i innymi autorami podjęliśmy także badania nad zróżnicowaniem geograficznym częstości występowania wrodzonych wad rozwojowych i identyfikacją ich skupisk (tzw. klastrów), co sygnalizowałam już wyżej. Metodę identyfikacji klastrów przedstawiliśmy w pracy opublikowanej w *Annals of Agricultural and Environmental Medicine*, 2015.

Badaniem objęliśmy dzieci z izolowanym rozszczepem wargi i/lub podniebienia. Izolowany rozszczep wargi i podniebienia jest wadą uwarunkowaną wieloczynnikowo. Częstość występowania tej wady na świecie wykazuje duże zróżnicowanie geograficzne, które może wynikać z oddziaływania egzogennych czynników środowiskowych lub może być związane ze zróżnicowaniem genetycznym.

Przedstawiona w moim dorobku naukowym praca (opublikowana w *International Journal of Environmental Health Research*, 2014, IF=1,513, MNiSW=25.000) była pierwszą w Polsce publikacją, opartą na ocenie dużego obszaru kraju (67,7%), na temat środowiskowego (miasto/wieś) i czasowo-przestrzennego zróżnicowania częstości występowania izolowanych rozszczepów wargi i/lub podniebienia u dzieci żywo urodzonych. Dotychczas w Polsce informacje na temat zróżnicowania częstości występowania rozszczepu wargi i podniebienia związanego ze środowiskiem miejskim czy wiejskim były oparte na badaniach niewielkich populacji obejmujących mniejsze obszary geograficzne i niedługi okres obserwacji. Często w pracach oceniano łącznie częstość występowania rozszczepu wargi i podniebienia, nie wyodrębniając zespołów aberracji chromosomowych i znanych zespołów wad, co stanowiło również ich istotne ograniczenie. Wyniki naszej pracy wykazały, że obszarem o istotnie wyższej częstości występowania izolowanego rozszczepu wargi i podniebienia w latach 1998-2008 były tereny wiejskie województwa dolnośląskiego w porównaniu z terenami miejskimi. Na terenie województwa dolnośląskiego zidentyfikowaliśmy klaster przestrzenno-czasowy w 1999 r. obejmujący 56 gmin województwa dolnośląskiego. Współczynnik częstości występowania izolowanego rozszczepu wargi i podniebienia w roku 1999 dla gmin, które znalazły się wewnątrz klasteru wyniósł 24,1/10000 ur. ż. dla gmin poza klasterem 7,3/10000 ur. ż. Nie są znane przyczyny wykrytego klasteru przestrzenno-czasowego rozszczepu wargi z lub bez rozszczepu podniebienia. Analiza cech demograficznych matek i ich dzieci urodzonych z rozszczepem wargi i podniebienia zamieszkujących w środowisku wiejskim i w

miastach województwa dolnośląskiego z uwzględnieniem płci dziecka, wieku płodowego, masy ciała urodzeniowej, wieku i wykształcenia rodziców, wywiadu dotyczącego uprzednich ciąż i porodów, występowania takiej samej wady w rodzinie dziecka, palenia tytoniu nie wykazała istotnych różnic. Podobnie porównanie cech demograficznych matek i ich dzieci urodzonych z rozszczepem wargi i podniebienia zamieszkujących wewnątrz i poza klasterem z uwzględnieniem ww. czynników również nie wykazało istotnych różnic, co sugeruje możliwość oddziaływania innych czynników egzogennych. W roku 1997 miała miejsce „Powódź tysiąclecia”, która spowodowała degradację środowiska naturalnego i objęła również obszar klasteru. Dane z piśmiennictwa dostarczają coraz więcej dowodów na współdziałanie czynników genetycznych z egzogennymi w etiologii izolowanego rozszczepu wargi i podniebienia, dlatego populacja dolnośląska stanowi również interesującą grupę do przyszłych badań molekularnych, a szczególnie do badań interakcji genetyczno-środowiskowych.

Z kolei analiza epidemiologiczna najcięższych wad przedniej ściany brzucha wytrzewienia i przepukliny pępowinowej, którą przeprowadziłam w monografii wykazała o 78% wyższy standaryzowany wg wieku matek współczynnik częstości występowania izolowanego wytrzewienia (po wykluczeniu zespołów aberracji chromosomowych, wad mnogich i znanych zespołów wad) w województwie śląskim (1,6/10000 ur.) w porównaniu z województwem wielkopolskim (0,9/10000 ur.). Również w pozostałych województwach objętych analizą standaryzowane wg wieku matek współczynniki częstości występowania izolowanego wytrzewienia były wyższe niż w województwie wielkopolskim, ale nie były statystycznie istotne. Informacje o wytrzewieniu z terenu 10 analizowanych województw, w tym także z województwa śląskiego, zostały uzyskane w sposób bierny z formularzy zgłoszeń przesłanych przez lekarzy głównie z oddziałów noworodkowych. Przeprowadzona w monografii analiza wykazała, że w województwie wielkopolskim aż 32,4% informacji o wytrzewieniu zebrano w sposób czynny, poprzez sprawdzenie dokumentacji oddziałów noworodkowych, co sugerowało, że rzeczywista częstość występowania tej wady w pozostałych województwach może być wyższa niż oznaczona w monografii. Interesujące były też dane z piśmiennictwa fachowego wskazujące na znaczny wzrost częstości występowania wytrzewienia zaobserwowany na początku lat 70 w krajach skandynawskich, a później w innych krajach na świecie. Z tego powodu przeprowadziliśmy badania epidemiologiczne w kierunku identyfikacji klasterów metodą skanującą Kulldorffa w polskiej populacji.

Na obszarze województw dolnośląskiego i śląskiego zidentyfikowaliśmy dwa obszary o zwiększonej częstości występowania izolowanego wytrzewienia u dzieci żywo urodzonych.

W województwie śląskim zlokalizowaliśmy obszar o zwiększonej częstości występowania izolowanego wytrzewienia obejmujący 13 gmin, który okazał się statystycznie nieistotny. W województwie dolnośląskim zidentyfikowaliśmy istotny statystycznie klaster przestrzenny izolowanego wytrzewienia obejmujący 68 gmin. Z piśmiennictwa wynika, że wykryto wiele czynników zwiększających ryzyko urodzenia dziecka z wytrzewieniem. Z tego powodu w celu identyfikacji możliwych czynników ryzyka porównaliśmy w pracy czynniki demograficzne rodziców i ich dzieci urodzonych z wytrzewieniem wewnątrz klastera i w województwie wielkopolskim jako referencyjnym. Analizowaliśmy takie czynniki jak: płeć dziecka, wiek płodowy, masę ciała urodzeniową, wiek matki i ojca, wykształcenie matki i ojca, kolejność ciąży, wcześniejsze poronienia, występowanie takiej samej wady w rodzinie dziecka, używki w ciąży, w tym palenie papierosów. W przeprowadzonej analizie porównawczej nie stwierdziliśmy istotnych różnic, co sugeruje możliwość oddziaływania niezidentyfikowanych jeszcze czynników występujących na terenie analizowanych klasterów województwa dolnośląskiego zwiększających ryzyko wystąpienia izolowanego wytrzewienia (praca została wysłana do *International Journal of Occupational Medicine and Environmental Health*, Materna-Kiryluk A, Więckowska B, Wiśniewska K, Czyżewska M, Godula-Stuglik U, Baumert M, Margol R, Latos-Bieleńska A. Geospatial clustering of gastroschisis in Poland: data from the Polish Registry of Congenital Malformations).

Stwierdziliśmy, że obszary klasteru przestrzenno-czasowego zwiększonej częstości występowania izolowanych rozszczepów wargi i podniebienia i klasteru zwiększonej częstości występowania wytrzewienia pokryły się w 67,6% i objęły 46 gmin. Nie są poznane czynniki zwiększające ryzyko występowania tych dwóch wad wrodzonych na tym terenie. Nie można wykluczyć wpływu czynników środowiskowych związanych z urbanizacją i uprzemysłowieniem. Zidentyfikowane klasteru na terenie województwa dolnośląskiego powinny umożliwić ukierunkowanie dalszych badań nad czynnikami środowiskowymi. Województwo śląskie i dolnośląskie są najbardziej zurbanizowanymi województwami Polski, co sugeruje wpływ czynników środowiskowych związanych z urbanizacją i uprzemysłowieniem. Są to jedyne województwa w Polsce, gdzie odsetek obszarów klasyfikowanych jako miejskie przekracza 70% powierzchni województwa, podczas gdy w województwie wielkopolskim udział ten wynosi 57% (GUS). Udział województwa dolnośląskiego w masie odpadów pochodzenia przemysłowego wytworzonych w Polsce wynosi 27,6%, a województwa śląskiego 33,3%, podczas gdy w pozostałych województwach waha się od 0,7% do 5,5%. Znaczna część odpadów pochodzenia przemysłowego też jest składowana na terenie tych województw.

Obie prace wskazują, że poza monitorowaniem częstości występowania wrodzonych wad rozwojowych istnieje potrzeba dalszych badań w kierunku identyfikacji klasterów wad wrodzonych na terenie Polski. Aktualnie zespół PRWWR kontynuuje badania zmierzające do identyfikacji klasterów wad w Polsce. Organizujemy także aktywny sposób zbierania informacji o wrodzonych wadach rozwojowych w województwie dolnośląskim, w którym zidentyfikowaliśmy dotychczas dwa klaster wrodzonych wad rozwojowych, co umożliwi uzyskanie kompletnych danych i dalsze badania nad identyfikacją czynników etiologicznych.

Poza publikacjami prezentującymi moje główne osiągnięcia naukowe byłam współautorem prac epidemiologicznych dotyczących częstości występowania wrodzonych wad rozwojowych na podstawie PRWWR w województwach wielkopolskim i zielonogórskim (5 prac opublikowanych w *Pediatrici Polskiej*, 2013), w województwie podkarpackim (praca opublikowana w *Journal of Applied Genetics*, 2006), w województwie olsztyńskim (praca opublikowana w *Medycynie Ogólnej*, 2001).

Wspólnie z Profesor Anną Latos-Bieleńską jestem współredaktorem czterech monografii, w których publikowano (w okresach dwuletnich) częstość występowania wrodzonych wad rozwojowych na terenie objętym PRWWR, co sygnalizowałam wcześniej.

Brałam także udział w pracach nad badaniami częstości występowania wrodzonych wad rozwojowych u dzieci urodzonych z ciąży bliźniaczych (prace opublikowano w *Acta Geneticae Medicae et Gemellologiae*, 1998, *Kliniczna Perinatologia i Ginekologia*, 1998).

Uczestniczyłam w pracach prowadzonych w ramach EUROCAT nad częstością i uwarunkowaniami wrodzonych wad rozwojowych w populacji europejskiej, co zaowocowało publikacją w *Birth Defects Research Part A: Clinical and Molecular Teratology*, 2014 (IF=2,211, MNiSW=25.000).

Jestem współautorem dwóch prac opublikowanych w *Postęпах Neonatologii*, 2002 oceniających stan opieki medycznej nad dziećmi z zespołem Downa i zabezpieczenie opieki medycznej nad dziećmi z rozszczepem wargi i podniebienia na terenie dwóch województw objętych PRWWR (dolnośląskiego i opolskiego).

Drugim równoległym kierunkiem moich zainteresowań naukowych był udział czynników genetycznych w etiologii wrodzonych wad rozwojowych.

Od 2007 r. uczestniczę w badaniach nad podłożem genetycznym wrodzonych wad układu moczowego prowadzonych przy współpracy z Oddziałem Nefrologii Uniwersytetu Columbia w Nowym Jorku, co szerzej omówiono w punkcie 6 - udział w projektach badawczych. W ostatnich latach nastąpił duży postęp w poznaniu podłoża molekularnego wrodzonych wad rozwojowych. Do ważniejszych znanych nieprawidłowości leżących u podłoża niektórych

wrodzonych wad rozwojowych należą submikroskopowe segmentalne rearanżacje genomowe określane jako warianty lub zmienności kopii (CNVs ang. *copy number variations*).

W pracy (opublikowanej w *American Journal of Human Genetics*, 2012; IF=11,202, MNiSW=45.000), której jestem współautorem, dokonano pierwszego badania zmienności CNVs w genomie metodą mikromacierzy u 192 pacjentów z agenezją i niedorozwojem nerek (Illumina 610-Quad, umożliwiającą identyfikację ponad 610000 polimorfizmów). Badanie powtórzono u 330 pacjentów w dwóch niezależnych kohortach europejskiej i północnoamerykańskiej. U 16,6% dzieci z agenezją lub hipoplazją nerek zidentyfikowano znane (10,5% przypadków) i nowe (6,1% przypadków) delecje i duplikacje. Nowo wykryte delecje występowały u osób z agenezją i niedorozwojem nerek współwystępującymi w zespołach wad i u osób z izolowanymi formami tej wady. Nowo wykrytych delecji i duplikacji nie stwierdzono w ponad 13000 grupie kontrolnej, jak również w dostępnych bazach danych. Zidentyfikowane nowe delecje i duplikacje zostały uznane za przyczynę obserwowanych u dzieci wad na podstawie następujących kryteriów: rzadkość występowania, występowanie *de novo*, wielkość rejonu i obecność genów w obrębie delecji/duplikacji. Badanie wykazało udział czynników genetycznych w etiologii agenezji i niedorozwoju nerek i przyczyniło się do poszerzenia listy loci i genów kandydujących, biorących udział w rozwoju układu moczowego. Odkrycie to w dalszym etapie umożliwiło zidentyfikowanie nowego genu, który odgrywa istotną rolę w rozwoju układu moczowego u ludzi.

W pracy, w której współuczestniczyłam (opublikowanej w *The New England Journal of Medicine*, 2013; IF=54.420, MNiSW=50.000) przeprowadzono analizę sprzężeń i sekwencjonowanie całego eksomu w rodzinie z wrodzonymi wadami nerek i dróg moczowych o autosomalnie dominującym sposobie dziedziczenia. Ponadto przeprowadzono także analizę sekwencyjną u 311 niespokrewnionych pacjentów, jak również badania histologiczne i czynnościowe. W wyniku przeprowadzonej analizy sekwencjonowania eksomu zidentyfikowano heterozygotyczną mutację genu kinazy tyrozynowej (*DSTYK*), która była obecna u wszystkich dotkniętych członków rodziny. Dodatkowe, niezależne mutacje *DSTYK* wykryto u 7 z 311 niespokrewnionych pacjentów z podobnym fenotypem. Mutacje genu *DSTYK* wykryto u 2,3% pacjentów z wrodzonymi wadami nerek lub dróg moczowych, co wskazuje że gen *DSTYK* jest jednym z ważnych genów odgrywających rolę w rozwoju układu moczowego u ludzi.

W pracy, której jestem pierwszym autorem (opublikowanej w *Pediatric Nephrology*, 2014; IF=2.881, MNiSW=35.000) przedstawiliśmy praktyczne zastosowanie badań molekularnych zmienności CNVs w genomie metodą mikromacierzy jako narzędzia w diagnostyce dzieci z

wrodzonymi wadami rozwojowymi. Zaprezentowaliśmy obraz kliniczny dziewczynki z wadami mnogimi, u której na podstawie badania molekularnego zmienności CNVs metodą mikromacierzy, zidentyfikowaliśmy nieopisaną dotychczas w piśmiennictwie delecję „de novo” w chromosomie 3q13.31-22.1. Stwierdzona delecja objęła 101 znanych genów. Zilustrowaliśmy użyteczność zastosowanego badania w praktyce klinicznej i ustaleniu związku między genami, które uległy delecji a specyficznym obrazem klinicznym dziecka. W regionie delecji stwierdzono obecność genu *CASR*, który pozwolił na wysunięcie podejrzenia hiperkalcemii hipokalcjurycznej u dziecka, której rozpoznanie potwierdziliśmy w biochemicznych badaniach surowicy i moczu. Wykryta delecja wyjaśniła stwierdzoną niedoczynność tarczycy i pozwoliła przewidzieć zwiększone ryzyko wystąpienia u dziecka tętniaka aorty piersiowej, raka nerki i zaburzeń mieloproliferacyjnych. Zidentyfikowanie u dziecka przyczyny obserwowanego zespołu wad umożliwiło też udzielenie rodzicom chorego dziecka porady genetycznej. Wartością naukową tej pracy było określenie regionów chromosomowych, zawierających geny kandydujące predysponujące do wad układu moczowego i agenezji ciała modelowatego.

Brałam również udział w badaniach nad genetycznym podłożem innych wrodzonych wad rozwojowych. Uczestniczyłam w badaniach podłoża genetycznego wrodzonych wad serca.

Wspólnie z dr n. med. Anną Woźniak i innymi współautorami oceniliśmy częstość zespołu mikrodelecji 22q11.2 w grupie 87 dzieci z wrodzonymi wadami serca (dotyczących zaburzeń podziału stożka i pnia naczyniowego oraz bez zaburzeń podziału stożka i pnia naczyniowego). Przeanalizowaliśmy obraz kliniczny dzieci i wykonaliśmy badania w kierunku nosicielstwa tej mikrodelecji u ich rodziców. Wyniki naszych badań dostarczyły istotnych informacji dla poradnictwa genetycznego sugerując, że badaniem przesiewowym w kierunku mikrodelecji 22q11.2 powinny być objęte wszystkie dzieci z wrodzonymi wadami serca dotyczącymi zaburzeń podziału stożka i pnia naczyniowego, a także dzieci z innymi wadami serca z przynajmniej jedną charakterystyczną cechą dla zespołu mikrodelecji 22q11.2 oraz rodzice dzieci ze zidentyfikowanym zespołem mikrodelecji. Praca została opublikowana w *BMC Pediatrics*, 2010 (IF=1,904, MNiSW=13.000).

Uczestniczyłam także w badaniach na temat genetycznych przyczyn niepełnosprawności intelektualnej.

Wspólnie z dr. n. med. Bartłomiejem Budnym i innymi współautorami w dwóch rodzinach (7 pacjentów) z niepełnosprawnością intelektualną, dziedziczącą się jako cecha recesywna sprzężona z płcią zidentyfikowaliśmy dwie nowe mutacje genu *UBE2A* (praca opublikowana w *Clinical Genetics*, 2010; IF=2,942, MNiSW=27.000).

Wspólnie z dr n. med. Magdaleną Badurą-Stronką i innymi współautorami wykazaliśmy, że zespół Cabezasa (dotychczas klasyfikowany jako niespecyficzna niepełnosprawność intelektualna) uwarunkowany mutacjami w genie *CUL4B* przebiegający z opóźnieniem psychomotorycznym lub niepełnosprawnością intelektualną i cechami dysmorfii twarzy może być rozpoznawany na podstawie charakterystycznych cech klinicznych w tym dysmorfii twarzy (praca opublikowana w *Clinical Genetics*, 2010; IF=2,942, MNiSW=27.000).

Jestem również genetykiem klinicznym zajmującym się poradnictwem genetycznym, stąd w moim dorobku znajdują się prace kazuistyczne.

W publikacji Prof. Anny Latos-Bieleńskiej, której jestem współautorem przedstawiliśmy dwie rodziny z pachydermoostosis, w których poza typowymi cechami klinicznymi i radiologicznymi dla tej choroby obserwowano rzadkie i dotychczas niepublikowane objawy kliniczne. Praca została opublikowana w *European Journal of Pediatrics*, 2007 (IF=1,277, MNiSW=27.000).

W dwóch pracach kazuistycznych, które opublikowaliśmy w *Postęпах Dermatologii i Alergologii*, 2002, 2003 zaprezentowaliśmy obrazy kliniczne rzadkiego wrodzonego zespołu hamartomatycznego - zespołu Proteus i zespołu Huntera, należącego do grupy mukopolisacharydoz, których charakterystyczne zmiany skórne umożliwiły nam wstępne rozpoznanie choroby i ukierunkowanie dalszej diagnostyki.

Współpracowałam z Prof. Małgorzatą Krajewską-Walasek i zespołem w identyfikacji rzadkich zespołów genetycznie uwarunkowanych, co zaowocowało publikacjami w *Pediatrici Polskiej*, 2006 i *Pediatric Neurology*, 2011 (IF=1,522, MNiSW=25.000) i doniesieniami zjazdowymi.

Wymiernym efektem wymienionych prac badawczych są publikacje znajdujące się w moim dorobku naukowym:

- 12 prac oryginalnych w czasopismach posiadających „impact factor”

- 25 prac oryginalnych w czasopismach bez „impact factor”

- 7 opisów przypadków

- 2 prace przeglądowe

- 4 monografie (współredaktor)

Sumaryczny wskaźnik dorobku naukowego:

Impact factor opublikowanych prac wynosi: **91,102**

Suma punktów KBN/MNiSW: **540,5**

Łączna liczba cytowań (wg Web of Science): **153**

Indeks-H: **7** (wg Web of Science)

Doniesienia konferencyjne (komunikaty naukowe):97

ze zjazdów międzynarodowych:45

ze zjazdów krajowych:52

Wykaz publikacji nie wchodzących w skład osiągnięcia w rozumieniu z art. 16 ust. 2 ustawy z dnia 14 marca 2003 r. o stopniach naukowych i tytule naukowym oraz o stopniach i tytule w zakresie sztuki (*Dz. U. nr 65, poz. 595 z późn. zm.*) umieszczona została w odrębnym załączniku nr 4

6. Udział w projektach badawczych:

W trakcie pracy w Katedrze i Zakładzie Genetyki Medycznej UM w Poznaniu oprócz uczestnictwa w projekcie Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych zamawianym przez Ministra Zdrowia i Opieki Społecznej, finansowanym przez Komitet Badań Naukowych (grant PBZ-019-10) brałam udział w realizacji 5 projektów naukowych, z których jeden jest kontynuowany.

Od 1.10.2007 r. do chwili obecnej jestem głównym wykonawcą ze strony polskiej projektu badawczego realizowanego na Oddziale Nefrologii Uniwersytetu Columbia w Nowym Jorku oraz w Katedrze i Zakładzie Genetyki Medycznej UM w Poznaniu - „Badania genetyczne wrodzonych wad układu moczowego”. Kierownikiem projektu jest Prof. Ali Gharavi. Etiologia wad układu moczowego jest heterogenna i słabo poznana. Celem projektu jest poznanie podłoża molekularnego wad układu moczowego. Badaniami objęto dzieci zgłoszone do PRWWR ze sporadycznymi i rodzinnymi wadami układu moczowego w następujących kategoriach: agenezja nerki, niedorozwój nerki, nerka dysplastyczna, zdwojenie moczowodu, wrodzony odpływ pęcherzowo-moczowodowy, nerka zdwojona. Badaniami zostały objęte również dzieci z wadami nerek izolowanymi lub występującymi w zespołach, które konsultowałam w Poradni Genetycznej Centrum Genetyki Medycznej „Genesis” w Poznaniu. Wspólnie z dr. n. med. Marcinem Zaniewem, nefrologiem dziecięcym ze Specjalistycznego Zespołu Opieki Zdrowotnej nad Matką i Dzieckiem w Poznaniu, utworzyliśmy sieć ośrodków nefrologicznych w Polsce współpracujących w projekcie. Do moich zadań należała: rekrutacja polskich pacjentów, weryfikacja rozpoznań klinicznych na podstawie dokumentacji, kwalifikacja do badań molekularnych przy ścisłej współpracy z lekarzami specjalistami z Oddziału Nefrologii Uniwersytetu Columbia w Nowym Jorku, a także zrekrutowanie grupy kontrolnej z populacji polskiej.

Łącznie do chwili obecnej zrekrutowaliśmy 1294 pacjentów z wadami wrodzonymi nerek i ponad 200 pacjentów do grupy kontrolnej. Współpraca ta jest kontynuowana.

Dotychczasowe wyniki badań w ramach współpracy zostały zaprezentowane w trzech publikacjach (*New England Journal of Medicine*, *American Journal of Human Genetics*, and *Pediatric Nephrology*) i streszczeniach zjazdowych.

W okresie 15.12.2005-30.09.2008 byłam jednym z wykonawców w projekcie zamawianym pt. „Badania nad częstością występowania zespołu Smitha, Lemlego i Opitza” (nr PBZ-KBN-122/P05/2004), realizowanym w Zakładzie Genetyki Medycznej Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie. Kierownikiem projektu była Prof. dr hab. n. med. Małgorzata Krajewska-Walasek.

W okresie trwania projektu analizowałam wszystkie zgłoszenia dzieci z wadami mnogimi do Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych pod kątem objawów klinicznych, mogących sugerować rozpoznanie zespołu Smitha, Lemlego i Opitza. Do rodziców dzieci, u których stwierdziłam wady sugerujące podejrzenie zespołu SLO zostały wysłane informacje o wskazaniach do objęcia dziecka opieką poradni genetycznej, aby wykonać badania diagnostyczne, a po potwierdzeniu rozpoznania podjąć leczenie. Nadzorowałam i koordynowałam działania organizacyjne w wyniku których wykorzystując strukturę organizacyjną PRWWR rozesłano 6156 informacji o sposobie rozpoznawania zespołu SLO do lekarzy neonatologów i pediatrów oraz położników. Dwa razy do roku w czasie trwania projektu na drodze telefonicznej lub korespondencyjnej zbierano informacje od ordynatorów oddziałów o hospitalizacji dzieci z objawami sugerującymi SLO. Projekt przyczynił się do rozpoznania nowych przypadków zespołu SLO, poprawy opieki medycznej nad nimi, a także do zidentyfikowania rodzin ryzyka genetycznego urodzenia dziecka z tym zespołem. Umożliwił również przetestowanie przydatności struktury organizacyjnej PRWWR jako narzędzia do identyfikacji dzieci z rzadkimi zespołami genetycznie uwarunkowanymi. Podczas realizacji projektu wykazano przydatność struktury organizacyjnej PRWWR w tworzeniu ogólnopolskiego systemu rejestrowania i analizowania danych dotyczących rzadkich przypadków chorób dziedzicznych ujawniających się w wieku dziecięcym w Polsce. W latach 1.02.2009-31.07.2012 byłam jednym z wykonawców grantu badawczego 7 Programu Ramowego UE (FP7-HEALTH): „CHERISH - poprawa diagnostyki niepełnosprawności intelektualnej u dzieci w Europie Wschodnie i Środkowej Azji poprzez charakterystykę genetyczną i zastosowanie bioinformatyki/statystyki” (nr grantu: 223692). Zrekrutowałam 44 pacjentów z niepełnosprawnością intelektualną do badań genetycznych. Oceniałam i opisałam ich fenotyp, przeanalizowałam badania dodatkowe i rodowody.

Od 1.03.2011 r. do 28.02.2015 r. byłam jednym z wykonawców projektu EUROMediCAT finansowanego ze środków Unii Europejskiej (nr grantu: 260598).

EUROMediCAT był projektem realizowanym w ramach 7 Programu Ramowego UE, w którym bierze udział dziewięć ośrodków z pięciu krajów europejskich, w tym Katedra i Zakład Genetyki Medycznej UM w Poznaniu. Kierownikiem polskiego zespołu EUROMediCAT była Prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska. Głównym celem projektu była ocena teratogennego wpływu leków z następujących czterech grup: nowe leki przeciwpadaczkowe, analogi insuliny, środki antydepresyjne z grupy selektywnych inhibitorów zwrotnego wychwytu serotoniny (SSRI) oraz leki przeciwastmatyczne, a także zbadanie skuteczności działania systemów czujności farmakologicznej na bezpieczeństwo zażywanych leków w czasie ciąży. Oceniana jest również efektywność istniejących rekomendacji dotyczących bezpiecznego zażywania leków i programów prewencyjnych skierowanych do kobiet w ciąży.

Moim głównym zadaniem była analiza na podstawie PRWWR danych z wywiadu i czynników demograficznych matek pobierających ww. leki w pierwszym trymestrze ciąży i ich dzieci urodzonych z wrodzonymi wadami rozwojowymi.

Byłam członkiem Komitetu Organizacyjnego Europejskiej Konferencji EUROMediCAT „Safety of Medication Use in Pregnancy” zorganizowanej w Poznaniu w dniach 2-4.02.2015 r.

Od 09.2009 r. do 02.2015 r. uczestniczyłam w projekcie PROTECT (Pharmacoepidemiological Research on Outcomes of Therapeutics by a European ConsorTium) realizowanym przez Katedrę i Zakład Genetyki Medycznej UM w Poznaniu w ramach Innovative Medicine Initiative Joint Undertaking (nr grantu: IMI/115004), finansowanym w połowie przez Komisję Europejską w ramach 7 Programu Ramowego, w połowie przez instytucje prywatne, zrzeszone w European Federation of Pharmaceutical Industries and Associations (EFPIA). Kierownikiem polskiego zespołu PROTECT była Prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska. Celem projektu było stworzenie i przetestowanie innowacyjnej metody zbierania i integrowania danych dotyczących korzyści i ryzyka związanych z farmakoterapią w czasie ciąży, w celu przekazania tych informacji pacjentom, lekarzom, firmom farmaceutycznym oraz osobom odpowiedzialnym za tworzenie polityki lekowej. Uczestniczyłam w realizacji pakietu roboczego WP4, którego celem było stworzenie nowoczesnych metod umożliwiających sprawne zbieranie danych ankietowych bezpośrednio od kobiet ciężarnych, zarówno drogą elektroniczną jak i telefoniczną w języku ojczystym pacjentki, przez cały okres trwania ciąży. W ramach projektu brałam udział w opracowaniu ankiety dla kobiet ciężarnych i planu rekrutacyjnego kobiet ciężarnych do projektu. W Katedrze i Zakładzie

Genetyki Medycznej UM w Poznaniu zrekrutowaliśmy 317 kobiet ciężarnych. Aktualnie opracowywane są wyniki badań.

7. Nagrody i wyróżnienia

Podczas pracy w Katedrze i Zakładzie Genetyki Medycznej UM w Poznaniu otrzymałam trzy nagrody rektorskie w latach: 2002, 2013, 2014.

Praca, której byłam współautorem uzyskała wyróżnienie:

Determinants of maternal periconceptional folic acid supplementation in Poland (Data from the Polish Registry of Congenital Malformations - PRCM). 1st European Care and Preconception Health, Brussels, 6-9.10.2010.

8. Informacje o osiągnięciach dydaktycznych, współpracy naukowej i popularyzacji nauki

8.1. Działalność dydaktyczna, opieka naukowa nad studentami oraz doktorantami, popularyzacja nauki

Na stanowisku asystenta, a następnie adiunkta powierzono mi prowadzenie seminariów i ćwiczeń z genetyki klinicznej (łącznie 210 godzin rocznie). Prowadziłam zajęcia dydaktyczne na kierunku lekarskim Wydziału Lekarskiego I, na kierunku lekarsko-dentystycznym i biotechnologii Wydziału Lekarskiego II, na kierunku analityka medyczna Wydziału Farmaceutycznego, a także na kierunku położnictwo i studiach podyplomowych niestacjonarnych, pomostowych Wydziału Nauk o Zdrowiu.

Tematyka prowadzonych zajęć obejmowała dysmorfologię, dziedziczenie wieloczynnikowe, genetyczne badania przesiewowe, poradnictwo genetyczne, choroby metaboliczne, genetyczne aspekty niepełnosprawności intelektualnej, genetykę z embriologią.

Prowadziłam również seminaria na kierunku lekarsko-dentystycznym Wydziału Lekarskiego II w języku angielskim na temat wrodzonych wad rozwojowych twarzoczaszki.

W podręczniku Genetyka Medyczna (tytuł oryginału: Essential Medical Genetics 6th Edition, autor: E. Tobias i inni) przetłumaczyłam z języka angielskiego rozdział 17: Populacyjne badania przesiewowe (red. naukowy wydania polskiego A. Latos-Bieleńska).

W czasie pracy w Specjalistycznym Zespole Opieki Zdrowotnej nad Matką i Dzieckiem w Poznaniu pod moim kierownictwem ukończyło specjalizację w zakresie pediatrii 3 lekarzy (jeden pierwszego i dwóch drugiego stopnia).

Sprawowałam podobną funkcję jaką obecnie pełni opiekun naukowy (promotor pomocniczy) podczas realizacji następujących prac doktorskich na podstawie danych z PRWWR (w ówczesnym czasie nie było tej funkcji):

- M. Paśnicki: „Częstość występowania wrodzonych wad rozwojowych u dzieci w wieku do 2 lat na terenie województwa zielonogórskiego (1988-97) i lubuskiego (1998-2007) w oparciu o dane Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych” (Promotor: Prof. dr hab. n. med. Marian Krawczyński) UM w Poznaniu, 2012.
- Kossakowska-Krajewska: “Występowanie wrodzonych wad rozwojowych u dzieci urodzonych w województwie olsztyńskim (1998) i warmińsko-mazurskim (1999-2000) - ocena częstości i analiza epidemiologiczna” (Promotor: Prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska) UM w Poznaniu, 2005.
- J. P. Mejnartowicz: „Częstość wad cewy nerwowej i wybrane czynniki ryzyka ich wystąpienia u dzieci urodzonych na terenie województwa kujawsko-pomorskiego, lubuskiego i wielkopolskiego w latach 1997-2002” (Promotor: Prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska) UM w Poznaniu, 2011.
- M. J. Piróg: „Zapotrzebowanie na wielokierunkową opiekę medyczną nad dziećmi z wrodzonymi wadami rozwojowymi” (Promotor: Prof. dr hab. n. med. Elżbieta Gajewska) AM we Wrocławiu, 2001.

Pełniąc funkcję Koordynatora Organizacyjnego Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych prowadziłam wykłady dla lekarzy na temat celu i założeń PRWWR, a także prezentowałam wyniki rejestru. Prowadziłam również wykłady na temat genetycznych aspektów wad układu moczowego.

Poniżej przedstawiam listę wykładów wygłoszonych na zebraniach naukowych, naukowo-szkoleniowych i organizacyjnych:

- Badania molekularne w wadach układu moczowego u dzieci i ich znaczenie dla poradnictwa genetycznego. Problemy Nefrologiczne Okresu Noworodkowego. Szkoła Neonatologii. Ciechocinek, 17-18.06.2011
- Badania molekularne metodą mikromacierzy w wadach układu moczowego u dzieci w polskiej populacji i ich znaczenie dla poradnictwa genetycznego. XXXI Kongres Polskiego Towarzystwa Pediatrycznego. Szczecin, 9-11.06.2011
- Dlaczego badania genetyczne w wadach układu moczowego są ważne. Wykład edukacyjny na spotkaniu z rodzicami dzieci z wadami układu moczowego. V Zjazd Stowarzyszenia Uronef-Nasze Dzieci. Jaceńców, 14.05.2011
- Etiologia wrodzonych wad rozwojowych układu moczowego - aspekty genetyczne. Chirurgia dziecięca. Konferencja Naukowa STN. Poznań, 7.05.2011
- Genetyczne aspekty wrodzonych wad rozwojowych układu moczowego. Interdyscyplinarna Szkoła Zimowa: Postępy w Intensywnej Terapii Noworodkowej i Dziecięcej. Wisła, 28.02.-4.03.2010
- Genetyczne aspekty najczęstszych wrodzonych wad układu moczowego u dzieci. Konferencja naukowo-szkoleniowa: Postępy w neonatologii. Duszniki, 8-9.05.2009
- Analiza etiologiczna wrodzonych wad rozwojowych układu moczowego u dzieci. Zebranie Komisji Wad Rozwojowych i Poradnictwa Genetycznego Komitetu Rozwoju Człowieka PAN. Warszawa, 12.05.2008

- Wady przedniej ściany brzucha - częstość występowania i wybrane czynniki ryzyka - dane z Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych - PRWWR. Polski Kongres Genetyki. Gdańsk, 6-9.09.2004
- Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych - analiza przyczyn powstawania wad rozwojowych, identyfikacja rodzin ryzyka genetycznego. Kurs Specjalizacyjny. Wybrane zagadnienia genetyki klinicznej w ginekologii i położnictwie. Łódź, 10-11.04.2003
- Postępowanie i poradnictwo genetyczne w zespołach wad wrodzonych. Kurs szkoleniowy w ramach programu specjalizacji w dziedzinie położnictwa i ginekologii. Diagnostyka i terapia płodu. Poznań, 14-18.04.2003
- Dlaczego monitorowanie wad jest ważne. Zebranie Naukowe Oddziału Rzeszowskiego Polskiego Towarzystwa Pediatrycznego. Rzeszów, 11.04.2002
- Wrodzone wady rozwojowe u dzieci w regionie kujawsko-pomorskim, dane z Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych. Posiedzenie naukowo-szkoleniowe Polskiego Towarzystwa Pediatrycznego. Bydgoszcz, 2.12.1999
- Częstość występowania wrodzonych wad rozwojowych na terenie byłego województwa konińskiego na podstawie zgłoszeń dzieci z wadami do PRWWR. Zebranie szkoleniowe. Konin, 8.04.1999
- Częstość występowania wrodzonych wad rozwojowych na terenie byłego województwa leszczyńskiego na podstawie zgłoszeń dzieci z wadami do PRWWR. Zebranie szkoleniowe. Leszno, 17.03.1999
- Wrodzone wady rozwojowe w regionie bydgoskim - dane dotyczące Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych. Zebranie naukowo-szkoleniowe Polskiego Towarzystwa: Lekarskiego, Pediatrycznego, Ginekologicznego, Chirurgów Dziecięcych. Bydgoszcz, 7.11.1998
- Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych jako źródło identyfikacji czynników teratogennych i mutagennych w środowisku, Międzynarodowa Konferencja Naukowa: Zagrożenia środowiskowe wieku rozwojowego. Legnica, 5-7.06.1998
- Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych – cele i założenia organizacyjne. Wykład na zebraniu organizacyjnym dla lekarzy pediatrów, neonatologów, położników i ginekologów. Olsztyn, 4.03.1998
- Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych - cele i założenia organizacyjne. Wykład na zebraniu szkoleniowym dla lekarzy pediatrów, neonatologów, położników i ginekologów. Wałbrzych, 3.10.1997
- Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych - cele i założenia organizacyjne. Wykład na zebraniu szkoleniowym dla lekarzy pediatrów, neonatologów, położników i ginekologów. Legnica, 29.09.1997
- Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych - cele i założenia organizacyjne. Wykład na zebraniu szkoleniowym dla lekarzy pediatrów, neonatologów, położników i ginekologów. Jelenia Góra, 3.09.1997
- Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych - cele i założenia organizacyjne. Wykład na zebraniu szkoleniowym dla lekarzy pediatrów, neonatologów, położników i ginekologów. Kalisz, 10.06.1997
- Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych - cele i założenia organizacyjne. Wykład na zebraniu szkoleniowym dla lekarzy pediatrów, neonatologów, położników i ginekologów. Konin, 10.06.1997
- Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych - cele i założenia organizacyjne. Wykład na zebraniu szkoleniowym dla lekarzy pediatrów, neonatologów, położników i ginekologów. Zielona Góra, 4.06.1997
- Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych - cele i założenia organizacyjne. Wykład na zebraniu szkoleniowym dla lekarzy pediatrów, neonatologów, położników i ginekologów. Toruń, 7.05.1997

8.2. Współpraca z instytucjami naukowymi, organizacjami i towarzystwami naukowymi:

Od 2001 r. ściśle współpracuję z EUROCAT (europejską siecią nadzoru nad wadami wrodzonymi) w pracach dotyczących oceny częstości występowania wrodzonych wad rozwojowych w Europie i działań w zakresie profilaktyki wrodzonych wad rozwojowych. Nadzoruję kompletność zgłoszeń, dokładność rozpoznań i terminowość przysyłania danych z PRWWR do EUROCAT.

Od 2007 r. współpracuję z Oddziałem Nefrologii Uniwersytetu Columbia w Nowym Jorku, kierowanym przez Prof. Alego Gharavi w badaniach genetycznych wrodzonych wad układu moczowego (omówiono punkcie 6 - udział w projektach naukowych).

Aktualnie jestem członkiem dwóch towarzystw naukowych zrzeszających lekarzy:

- PTGC - Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka
- PTP - Polskiego Towarzystwa Pediatrycznego

Byłam członkiem Komitetu Organizacyjnego trzech konferencji naukowych:

- European Conference "Safety of Medication Use in Pregnancy". Poznań, 2-4.02.2015
- IV Polski Kongres Genetyki. Poznań, 10-13.09.2013
- 8th EUROCAT European Symposium. Poznań, 10.06.2005

Współpracuję z Wielkopolską Izbą Lekarską i Stowarzyszeniem rodziców dzieci z wadami układu moczowego „Uronef-Nasze Dzieci”. W latach 1994-1997 pełniłam funkcję zastępcy rzecznika Odpowiedzialności Zawodowej w Wielkopolskiej Izbie Lekarskiej.

9. Kursy i szkolenia krajowe i zagraniczne:

W toku swej pracy klinicznej i naukowej brałam udział w cyklach szkoleń specjalizacyjnych z dwóch dziedzin genetyki klinicznej i pediatrii. W latach 2001-2011 brałam czynny udział w sympozjach i spotkaniach grup roboczych EUROCAT (EUROCAT meeting).

Pozwoliło mi to na zdobycie kompetencji koniecznych do koordynowania działań w ramach PRWWR, wprowadzenia usprawnień w funkcjonowaniu rejestru, a także ułatwiło właściwą interpretację przeprowadzanych analiz i badań.

- 26 EUROCAT Registry Leaders' Meeting. Antwerpia, 15-16.06.2011
- 25 EUROCAT Registry Leaders' Meeting. Dublin, 10-11.06.2010
- 24 EUROCAT Registry Leaders' Meeting. Bilbao, 11-12.06.2009
- 23. EUROCAT Registry Leaders' Meeting. Helsinki, 6-7.06.2008
- 22 EUROCAT Registry Leaders' Meeting. Neapol, 8-9.05.2007
- 21 EUROCAT Registry Leader's Meeting. Graz, 9-10.06.2006
- 20 EUROCAT Registry Leaders' Meeting. Poznań, 11.06.2005
- 18 EUROCAT Registry Leaders Meeting. Heidelberg, 29.05-1.06.2003
- 17 EUROCAT Registry Leaders Meeting. Lizbona, 7-9.06.2002
- 16 EUROCAT Registry Leaders Meeting. Messyna, 1-2.07.2001

W latach 2012-2014 uczestniczyłam w spotkaniach EUOmediCAT (EUOmediCAT meeting):

- General EUOmediCAT Meeting. Piza, 3-4.03.2014
- General EUOmediCAT Meeting. Haarlem, 27-28.02.2012

W latach 1998-2014 brałam udział w kongresach i zjazdach Towarzystw Naukowych prezentując wyniki badań w formie ustnej lub w formie posterów. Spośród 97 komunikatów zjazdowych, 45 zostało przedstawionych na kongresach międzynarodowych, a 52 na konferencjach naukowych w kraju.

Poniżej przedstawiam listę najważniejszych krajowych i zagranicznych szkoleń, kursów i konferencji w których uczestniczyłam:

Zagraniczne:

- European Conference "Safety of Medication Use in Pregnancy", Poznań, 2-4.02.2015
- PROTECT Conference in Copenhagen, Kopenhaga, 22-23.10.2012
- European Society for Paediatric Nephrology, the 45th Annual Meeting, Kraków, 6-8.09.2012
- 11th EUROCAT Symposium on Congenital Anomalies. Antwerpia, 14-18.06.2011
- ESHG European Human Genetics Conference. Amsterdam, 28-31.05.2011
- 1st European Congress Preconception Care and Preconception Health. Bruksela, 6-9.10.2010
- 10th EUROCAT European Symposium on the Prevention of Congenital Anomalies. Bilbao, 10.06.2009
- 1st Central and Eastern European Summit on Preconception Health and Prevention of Birth Defects. Budapeszt, 27-30.08.2008
- 9th EUROCAT European Symposium on the Prevention of Congenital Anomalies. Neapol, 7.05.2007
- 8th EUROCAT European Symposium "Prevention of Congenital Anomalies". Poznań, 10.06.2005
- 7th EUROCAT European Symposium on the Prevention of Congenital Anomalies. Heidelberg 30.05.2003
- 6th EUROCAT European Symposium on the Prevention of Congenital Anomalies. Katania, 1.07.2001
- 31st Annual Meeting of the European Society of Human Genetics. Geneva, 29.05-1.06.1999
- 22nd International Congress of Paediatrics. Amsterdam, 8-15.08.1998

Krajowe:

- XII Europejska Konferencja Chorób Rzadkich pt. „Życ z Chorobą Rzadką”. Spała, 04-06.07.2014
- Kurs szkoleniowy Oblicza Współczesnej Pediatrii. Poznań, 25.10.2014
- Kurs „Oblicza Współczesnej Pediatrii: Od prewencji do terapii”. Poznań, 14.12.2013
- IV Polski Kongres Genetyki. Poznań, 10-13.09.2013
- Sympozjum Naukowo-Szkoleniowe Podyplomowej Szkoły Polskiego Towarzystwa Pediatrycznego. Poznań, 16.03.2013
- Szkoła Neonatologii. Ciechocinek, 17-18.06.2011
- Konferencja naukowo-szkoleniowa: Postępy w neonatologii. Duszniki, 8-9.05.2009
- II Polski Kongres Genetyki. Warszawa, 18-20.09.2007
- XXIX Kongres Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego, Poznań, 28-30.09.2006
- II Ogólnopolska Konferencja Naukowo-Szkoleniowa: Problemy diagnostyki, rehabilitacji i rozwoju dziecka niepełnosprawnego. Lublin, 25-27.09.2006
- Europejska Konferencja Naukowa na temat zespołu Retta pt. "Wiedzieć więcej o zespole Retta". Gdańsk, 1-2.09.2006

- VII Sympozjum Naukowe „Możliwości wspomagania rozwoju osób z zespołami uwarunkowanymi genetycznie”. Wenecja k. Żnina, 28-29.04.2006
- XXVIII Ogólnopolski Zjazd Pediatrów. Rzeszów, 16-18.06.2005
- V Sesja naukowo-szkoleniowa z cyklu październik - miesiąc profilaktyki raka piersi na temat: Dziedziczny rak piersi. Poznań, 14.10.2004
- Polski Kongres Genetyki. Gdańsk, 6-9.09.2004
- XXVIII Kongres Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego. Bydgoszcz, 17-20.09.2003
- III Zjazd Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka (konferencja naukowo-szkoleniowa). Poznań, 16-18.09.2002
- Polsko-Niemiecka Konferencja Naukowa Studium Medycyny Molekularnej pt. „Aktualne problemy genetyki człowieka - aspekty teoretyczne i kliniczne”. Poznań, 3-5.06.2002
- VI Polskie Sympozjum na temat wrodzonych wad metabolizmu. Pułtusk, 8-9.10.2001
- XIV Zjazd Polskiego Towarzystwa Genetycznego: Genetyka w służbie człowieka. Poznań, 11-13.06.2001
- Sympozjum Neonatologiczne: Aspekty epidemiologiczne, genetyczne i kliniczne wad rozwojowych u noworodków. Kiekrz, 28-30.09.2000
- I Ogólnopolskie Sympozjum: Możliwości wspomagania rozwoju dzieci z zespołami uwarunkowanymi genetycznie. Białystok, 19-21.10.1999
- IV Sympozjum Naukowo-Szkoleniowe. Katowice, 7-8.10.1999
- XXVI Ogólnopolski Kongres Pediatrów. Mikołajki, 6-9.06.1999
- II Zjazd Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka. Poznań, 24-26.05.1999
- IX Ogólnopolskie Dni Neonatologii: Endokrynologia okresu noworodkowego. Poznań-Kiekrz, 12-14.11.1998
- Międzynarodowa Konferencja Naukowa: Zagrożenia środowiskowe wieku rozwojowego. Legnica, 5-7.06.1998
- XXV Jubileuszowy Kongres Pediatrów Polskich. Wrocław, 17-20.09.1997

10. Recenzowanie projektów międzynarodowych lub krajowych oraz publikacji:

Byłam jednym z recenzentów doniesień zjazdowych prezentowanych podczas 8th European Symposium Prevention of Congenital Anomalies, Poznań, 9-10.06.2005.

11. Wykonanie ekspertyz lub innych opracowań na zamówienie organów władzy publicznej, samorządu terytorialnego, podmiotów realizujących zadania publiczne lub przedsiębiorstw.

W latach 1998-2010 przygotowałam siedemnaście sprawozdań merytorycznych z działalności PRWWR dla Ministerstwa Zdrowia, a w latach 2013-2014 dwa sprawozdania dla Centrum Systemów Informacyjnych Ochrony Zdrowia.

A. Katarina-Kim

