



Warszawa, 17.12.2025

Prof. dr hab.med. i n. o zdr. **Anna Fijałkowska**

Kierownik Zakładu Kardiologii

Instytut Matki i Dziecka

Ocena dorobku naukowego, działalności dydaktycznej i organizacyjnej oraz cyklu publikacji zatytułowanych przez **dr. n. med. Emilię Marię Świetlik:**

„PSYCHOSPOŁECZNE I ETYCZNE ASPEKTY DIAGNOSTYKI GENETYCZNEJ ORAZ UCZESTNICTWA W BADANIACH NAD TĘTNICZYM NADCIŚNIENIEM PŁUCNYM: JAKOŚCIOWA ANALIZA DOŚWIADCZEŃ I ICH IMPLIKACJE DLA PRAKTYKI KLINICZNEJ I ZMIAN SYSTEMOWYCH” stanowiących podstawę do ubiegania się o tytuł doktora habilitowanego.

PODSTAWA FORMALNA:

Niniejsza recenzja została wykonana na podstawie decyzji Rady Doskonałości Naukowej, na podstawie art. 221 ust 4 ustawy z dnia 20 lipca 2018 roku Prawo o szkolnictwie wyższym i nauce (Dz. U. Z 2023 r. poz. 742). Z przedłożonej dokumentacji wynika, że spełnione są wszystkie wymagania formalne niezbędne do wszczęcia postępowania habilitacyjnego, wynikające z Ustawy z dnia 14 marca 2003 r. o stopniach naukowych i tytule naukowym oraz o stopniach i tytule w zakresie sztuki (Dz. U. z 2003 r., Nr 65, poz. 595 z p.źn. zm.), w związku z art. 179 ust. 2 ustawy z dnia 3 lipca 2018 r. Przepisy wprowadzające ustawę – Prawo o szkolnictwie wyższym i nauce (Dz. U. z 2018 r. poz. 1669). Poniższa recenzja opiera się na kryteriach określonych w Rozporządzeniu Ministra Nauki i Szkolnictwa Wyższego z dnia 1 września 2011 r. w sprawie kryteriów oceny osiągnięć osoby ubiegającej się o nadanie stopnia doktora habilitowanego (Dz. U. nr 196, poz. 1165).

Recenzję przygotowano na podstawie dokumentacji obejmującej zestaw załączników, w tym: wniosek do Rady Doskonałości Naukowej o przeprowadzenie postępowania habilitacyjnego w

dziedzinie nauk medycznych w dyscyplinie medycyna, odpis dyplomu doktora (Doctor of Philosophy) z tłumaczeniem na język polski, autoreferat w języku polskim, wykaz osiągnięć naukowych oraz analizę bibliometryczną dorobku naukowego sporządzoną przez Bibliotekę Uniwersytecką Uniwersytetu Warmińsko-Mazurskiego w Olsztynie.

OCENA DOROBKU NAUKOWEGO I ZAWODOWEGO

Habilitantka ukończyła studia medyczne w 2007, uzyskując Dyplom lekarza medycyny na Warszawskim Uniwersytecie Medycznym. Jest specjalistką w dziedzinie chorób wewnętrznych (2014) oraz chorób płuc (2018). Posiada również, uzyskany w 2017r Europejski Dyplom z Pulmonologii Dorosłych (European Diploma in Adult Respiratory Medicine). Od 2011 r jest członkiem Royal College of Physicians.

W 2021 r uzyskała stopień naukowy Doctor of Philosophy (Ph.D.) na University of Cambridge, w Wielkiej Brytanii, co było podsumowaniem odbytych tam studiów doktorskich. Tematem jej doktoratu był „Deep Forward and Reverse Phenotyping for Genetic Discovery in Pulmonary Arterial Hypertension”.

Habilitantka od 2013 r jest zatrudniona w Klinice Pulmonologii Uniwersytetu Warmińsko-Mazurskiego w Olsztynie. Równolegle zatrudniona była w wielu renomowanych ośrodkach, przede wszystkim brytyjskich: University of Cambridge, Addenbrooke’s Hospital i Royal Papworth Hospital. W Addenbrooke’s Hospital pełni obecnie funkcję Honorary Consultant in Respiratory Medicine.

Zgodnie z analizą bibliometryczną dorobek naukowy Habilitantki po uzyskaniu stopnia doktora nauk medycznych obejmuje:

- 19 prac oryginalnych pełnotekstowych prac naukowych, posiadających IF (o łącznej wartości punktowej wskaźnika wpływu – 248,519 i MNiSzW -2610);
- 3 prace wieloosrodkowe;
- 2 listy do redakcji

- 1 rozdział w monografii naukowej;
- 1 monografię w języku polskim;

Wskaźnik cytowań prac jej autorstwa lub współautorstwa w bazie *Web of Science* wynosi 2299, w tym 1378 bez autocytowań, a współczynnik Hirscha – 24, podobnie wg bazy Scopus współczynnik Hirscha wynosi 24.

Imponujący dorobek naukowy Habilitantki zarówno przed, jaki i po doktoracie dotyczący różnych aspektów chorób rzadkich, w ostatnich latach ogniskuje się wokół tętniczego, w tym zakrzepowo-zatorowego nadciśnienia płucnego. Duża część dorobku poświęcona jest genomice nadciśnienia płucnego, ale także potencjalnemu wykorzystaniu proteomiki i metabolomiki w tym schorzeniu. Podkreślić należy interdyscyplinarny charakter działalności Habilitantki łączący zagadnienia kliniczne z najnowocześniejszą wiedzą genetyczną, biologią molekularną i bioinformatyką.

Kandydatka była kierownikiem i współwykonawcą projektów badawczych, finansowanych przez międzynarodowe konsorcja. Realizowała projekty badawcze w Wielkiej Brytanii jako główny badacz: „Studying the Genetic Architecture of PAH Using Ontology-Based Computational Phenotyping.” Rola: Główny wnioskodawca | Organizacja finansująca: BHF Cambridge Centre for Research Excellence (RE/18/1/34212) | Grant Amount: £185,088 | Czas trwania: 01/2022–01/2024; „Research into Attitudes Towards Genetic Research in PAH Among Stakeholders of the NIHR BR Rare Diseases Study.” Rola: Główny wnioskodawca | Organizacja finansująca: Biomedical Research Centre (Cardiovascular Theme) | Grant Amount: £20,000 | Pulmonary Hypertension Association UK | Grant Amount: £6,000 | Czas trwania: 10/2022–10/2024.

OCENA TEMATYCZNEGO CYKLU PUBLIKACJI

Przedstawiony do oceny cykl publikacji „Psychospołeczne i etyczne aspekty diagnostyki genetycznej oraz uczestnictwa w badaniach nad tętniczym nadciśnieniem płucnym:



jakościowa analiza doświadczeń i ich implikacje dla praktyki klinicznej i zmian systemowych” obejmuje cztery prace oryginalne opublikowane w latach 2024-2025 o łącznej wartości bibliometrycznej IF 12,2. Dr Emilia Świetlik jest pierwszą autorką wszystkich tych publikacji. Prace są wynikiem realizacji 2 projektów w Wielkiej Brytanii.

Badania dr Świetlik dotyczyły ciekawego podejścia do integracji badań naukowych i diagnostyki genetycznej w tętnicznym nadciśnieniu płucnym (TNP) oraz perspektywy pacjentów, ich rodzin i zespołów medycznych w takim postępowaniu. Zgodnie z deklaracją Habilitantki, we wszystkich 4 artykułach była pomysłodawczynią projektu, przeprowadziła analizę danych oraz napisała manuskrypty.

1. Świetlik EM, Fay M, Morrell NW. **Exploring Diagnostic and Therapeutic Odyssey in Pulmonary Arterial Hypertension: Insights from In-Depth Semi-Structured Interviews**. *Respiration*. 2025;104(1):26-39. doi: 10.1159/000540556. Epub 2024 Sep 9. PMID: 39250896.

Praca dotyczy doświadczeń pacjentów i personelu medycznego z procesu diagnostyki, w tym genetycznej oraz terapii tętniczego nadciśnienia płucnego (TNP). Do badania włączano pacjentów z brytyjskich ośrodków nadciśnienia płucnego w ramach NIHR BioResource – Rare Diseases (NBR) Study i National Cohort Study of Idiopathic and Heritable PAH. W pogłębionych wywiadach i stworzonych grupach fokusowych wśród 32 pacjentów z idiopatycznym/dziedzicznym TNP, 3 członków ich rodzin i 28 osób personelu medycznego autorzy przeanalizowali proces i odczucia pacjentów od wystąpienia pierwszych objawów choroby, poprzez opóźnienia diagnozy i błędne rozpoznania, aż do właściwego rozpoznania TNP, również identyfikacji podłoża genetycznego i podjęcia leczenia. Zidentyfikowano również trudności, jakie pacjenci napotykają już po rozpoznaniu TNP czyli wpływ choroby na ich życie zawodowe i funkcjonowanie społeczne. Wykazano również potrzebę poprawy współpracy lekarzy opieki specjalistycznej z lekarzami pierwszego kontaktu. Jednym z ważniejszych wniosków jest też wykazanie konieczności zapewnienia wsparcia psychologicznego pacjentów oraz ich ciągłej edukacji w związku z dynamicznym rozwojem metod leczenia TNP. Autorzy konkludują, że konieczne jest zwiększanie świadomości tej choroby przede wszystkim wśród



lekarzy, ustalenie jednolitych schematów diagnostycznych oraz włączenie badań genetycznych do rutynowej praktyki klinicznej TNP.

2. Swietlik EM, Fay M, Morrell NW. **Navigating family dynamics and ethical considerations in genetic diagnosis of pulmonary arterial hypertension: insights from in-depth semi-structured interviews.** ERJ Open Res. 2025 Mar 24;11(2):00698-2024. doi: 10.1183/23120541.00698-2024. PMID: 40129555; PMCID: PMC11931558.

W tej publikacji Habilitantka próbuje odpowiedzieć na pytanie, jak uzyskanie potwierdzenia genetycznego podłoża TNP wpływa na życie rodzinne pacjenta oraz na związane z tym dylematy etyczne. Przeprowadzono półstrukturyzowane wywiady z 32 chorymi na TNP, 3 ich krewnych i 28 pracownikami medycznymi- podobnie jak w poprzedniej publikacji. Habilitantka ze współpracownikami wykazała, że wiedza taka głęboko przeobraża funkcjonowanie pacjenta w rodzinie. Dylematy stanowi nie tylko konieczność informowania krewnych o ryzyku genetycznym, ale też planowanie potomstwa czy poddawanie dzieci testom genetycznym. Wydaje się, że diagnoza genetycznego podłoża TNP może umacniać więzi rodzinne, ale też być źródłem nowych wyzwań w podejmowaniu decyzji o badaniach u zdrowych krewnych czy w ujawnianiu informacji rodzinie. Wnioskiem z tych obserwacji jest stwierdzenie konieczności zapewnienia rodzinom pacjentów z TNP kompleksowej opieki w postaci wszechstronnego poradnictwa genetycznego i wsparcia psychologicznego.

3. Swietlik EM, Fay M, Morrell NW. **Understanding what drives genetic study participation: Perspectives of patients, carers, and relatives.** Pulm Circ. 2024 Feb 15;14(1):e12346. doi: 10.1002/pul2.12346. PMID: 38361979; PMCID: PMC10867872.

Trzecia publikacja powstała w oparciu o te same projekty jak poprzednie dwie prace i opiera się o wywiady przeprowadzone w tej samej grupie chorych na TNP, ich krewnych i pracowników medycznych. Tym razem celem obserwacji było zrozumienie motywacji, ale też identyfikacja barier w podejmowaniu decyzji o udziale w badaniach genetycznych pacjentów z TNP oraz członków ich rodzin. Habilitantka wykazała, że poziom wiedzy pacjentów o istocie choroby i genetyce, stosunek ogólny do badań genetycznych, różnorodne motywacje do



udziału, ale też obawy i bariery, na przykład lęk przed uzyskaniem wyników są głównymi czynnikami kształtującym postawy wobec badań genetycznych. Ważnym elementem okazała się też świadomość procedury samych badań genetycznych czyli sposób wyrażania zgody na ich wykonanie oraz potencjalne wykorzystywanie danych genetycznych. Uczestnicy badań wskazywali też na swoje doświadczenia w komunikowaniu im wyników ich indywidualnych testów genetycznych. Okazało się, że w decyzji pacjentów ważne są zarówno motywacje altruistyczne, jak i korzyści, czyli przede wszystkim własna diagnoza genetyczna. Głównymi barierami natomiast były lęki przed inwazyjnymi procedurami, lęk przed nieznanym oraz brak zaufania. Jednak ogólnym wnioskiem z badań było wykazanie dużej różnorodności indywidualnych motywatorów i barier, co implikuje konieczność indywidualnego podejścia do rekrutacji chorych do badań genetycznych. W pracy sformułowano rekomendacje usprawnienia procesu prowadzenia badań genetycznych wśród pacjentów z TNP: indywidualizację sposobu angażowania pacjentów, klarowną komunikację na temat celu i przebiegu badania oraz większe wsparcie ze strony personelu medycznego na etapach rekrutacji i przekazywania wyników.

4. Swietlik EM, Fay M, Morrell NW. **Unlocking the potential of genetic research in pulmonary arterial hypertension: Insights from clinicians, researchers, and study team.** Pulm Circ. 2024 Mar 12;14(1):e12353. doi: 10.1002/pul2.12353. PMID: 38482173; PMCID: PMC10933531.

Czwarta praca analizuje badania w wyżej już opisanej grupie z perspektywy kadry medycznej i naukowej zaangażowanej w badania genetyczne w TNP. Habilitantka stawia pytania, jak postawa klinicystów i badaczy wpływa na sukces badań genetycznych.

Wnioskuje, że dla powodzenia badań i wdrożenia ich rezultatów do praktyki klinicznej kluczowe jest budowanie silnych sieci współpracy osadzonych w istniejących strukturach opieki (np. konsorcja wieloośrodkowe, sieć ośrodków referencyjnych). W relacjach z pacjentem natomiast podkreślono znaczenie zaufania i transparentności działań, ważna okazała się również sama procedura przedstawienia wyników genetycznych pacjentom.



Niezbędna jest spersonalizowana komunikacja między pacjentami, lekarzami prowadzącymi i zespołami badawczymi. Kandydatka podkreśla też istnienie luki pomiędzy dowodami naukowymi a ich praktycznym wykorzystaniem (*evidence-practice gap*) widoczne szczególnie w genetyce. Na podstawie wyników tych obserwacji sformułowała też rekomendacje, wskazując konieczność dalszego wzmacniania współpracy interdyscyplinarnej oraz edukacji kadr medycznych w zakresie genetyki, co w perspektywie przełoży się na lepszą opiekę nad pacjentami z TNP.

W podsumowaniu należy zaznaczyć, że cykl prac stanowi zwarty i logiczny ciąg tematyczny. Badania naukowe były prowadzone na podstawie jasno sformułowanych przesłanek z wykorzystaniem nowoczesnych narzędzi badań psychospołecznych coraz częściej stosowanych w medycynie klinicznej. Stanowią bardzo ważny wkład w nową perspektywę pracy z pacjentem z tętniczym nadciśnieniem płucnym, w którym coraz ważniejszą rolę pełnią badania genetyczne.

CHARAKTERYSTKA DOROBKU DYDAKTYCZNEGO

Habilitantka od początku swojej drogi zawodowej aktywnie uczestniczy zarówno w szkoleniu przed- jak i podyplomowym. Była wykładowcą w Wyższej Szkole Rehabilitacji w Warszawie (2010 – 2012), młodszym wykładowcą na English Division, Warszawski Uniwersytet Medyczny (2006 – 2009), młodszym wykładowcą w Zakładzie Pielęgniarstwa Klinicznego, Warszawski Uniwersytet Medyczny (2006 – 2008). W Wielkiej Brytanii prowadzi obecnie zajęcia praktyczne z bronchoskopii i procedur opłucnowych dla lekarzy specjalizujących się w medycynie ratunkowej i chorobach płuc.

Sprawowała też nadzór nad projektami badawczymi studentów na University of Cambridge w latach 2023-2024.

STAŻE W KRAJOWYCH LUB ZAGRANICZNYCH OŚRODKACH NAUKOWYCH



Od początku swojej kariery zawodowej i naukowej Habilitantka uczestniczyła w stażach i kursach specjalistycznych oraz była zatrudniona w różnych ośrodkach zagranicznych, m.in. w USA – Harvard University, Massachusetts General Hospital, oraz w Niemczech i przede wszystkim w Wielkiej Brytanii:

- Locum Consultant in Respiratory Medicine (02.2024 – 03.2025) Addenbrooke's Hospital, Cambridge University Hospitals NHS Foundation Trust, Cambridge,
- British Heart Foundation Cambridge Centre for Research Excellence (CRE) Career Development Fellow (02.2022 – 02.2024) University of Cambridge, Cambridge, (Staż naukowy podoktorancki w ramach grantu British Heart Foundation Cambridge Centre for Research Excellence)
- Senior Clinical Fellow in Respiratory Medicine (05.2021 – 01.2022) Addenbrooke's Hospital i Royal Papworth Hospital, Cambridge,
- Clinical Fellow in Respiratory Medicine (02.2017 – 05.2021) Addenbrooke's Hospital, Cambridge,
- Clinical Research Fellow (10.2014 – 01.2017) Pulmonary Vascular Disease Unit, Royal Papworth Hospital, Cambridge.

PODSUMOWANIE

Uważam, że wybór tematu na osiągnięcie naukowe przez Habilitantkę jest właściwy, a cały dorobek naukowy wskazuje na wysokie merytoryczne kwalifikacje i przygotowanie Kandydatki do sprawowania holistycznej opieki nad pacjentami chorymi na tętnicze nadciśnienie płucne. Zarówno cykl prac stanowiących osiągnięcie naukowe dr Emilii Marii Świetlik, jak i jej pozostały dorobek naukowy stanowią interesujący przykład drogi naukowca klinicysty od badań podstawowych i translacyjnych do badań wdrożeniowych i psychospołecznych. Takie osiągnięcia w pełni uzasadniają nadanie Habilitantce stopnia doktora habilitowanego w dziedzinie nauk medycznych i nauk o zdrowiu w dyscyplinie



Instytut Matki i Dziecka

Institute of Mother and Child

medycyna. Zwracam się do Rady Naukowej Dyscypliny Nauki Medyczne Uniwersytetu Warmińsko-Mazurskiego w Olsztynie o dopuszczenie Pani Doktor do dalszych etapów postępowania habilitacyjnego.

Prof. dr hab.med. i n.o zdr.

Anna Fijałkowska

Warszawa, 17.12.2025