

AUTOREFERAT
z wykazem opublikowanych prac naukowych lub twórczych prac zawodowych
oraz informacja o osiągnięciach dydaktycznych,
współpracy naukowej i popularyzacji nauki

1. Dane: Magdalena Pasińska

2. Posiadane dyplomy, stopnie naukowe - z podaniem nazwy, miejsca i roku ich uzyskania oraz tytułu rozprawy doktorskiej

1982 - 1986 Liceum Ogólnokształcące im. Mikołaja Kopernika w Chełmnie

1987 - 1988 rozpoczęcie i kontynuacja przez 1 rok studiów i w zakresie farmacji, Wydział Farmacji w Akademii Medycznej w Gdańsku

1989 - 1995 - studia na Wydziale Lekarskim, Akademia Medyczna im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy

1995 - dyplom lekarza, Wydział Lekarski Akademia Medyczna im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy

17.04.2000 - uzyskanie I stopnia specjalizacji w zakresie położnictwa i ginekologii - Wojewoda Kujawsko - Pomorski

21.01.2004 - uzyskanie tytułu dr n. med. w zakresie medycyny na podstawie rozprawy "Analiza genetycznego podłoża niepowodzeń ciążowych u par w regionie kujawsko - pomorskim" Akademia Medyczna im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy. (Promotor: dr hab. Olga Haus, recenzenci: prof. dr hab. Alina Midro, prof. dr hab. Wiesław Szymański)

10.06.2005 - Ukończenie szkolenia pedagogiczno - etycznego dla nauczycieli akademickich w Zakładzie Dydaktyki Collegium Medicum Uniwersytetu Mikołaja Kopernika

20.04.2006 - uzyskanie II stopnia specjalizacji z zakresu położnictwa i ginekologii - Centrum Egzaminów Medycznych w Łodzi

19.11.2009 - uzyskanie dyplomu specjalisty z genetyki klinicznej - Centrum Egzaminów Medycznych w Łodzi

30.06.2013 - ukończenie studiów podyplomowych Zarządzanie w Ochronie Zdrowia - Wyższa Szkoła Gospodarki w Bydgoszczy

3. Informacja o dotychczasowym zatrudnieniu w jednostkach naukowych

1989-1995 Studia: Wydział Lekarski Akademii Medycznej im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy

01.10.1995 - 30.09.1996 - staż podyplomowy w Szpitalu im. dr. Jana Bizuela w Bydgoszczy

01.10.1998 - 30.09.2006 - Asystent w Katedrze i Zakładzie Genetyki Klinicznej AM w Bydgoszczy Akademii Medycznej im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy

01.10.2000 - do chwili obecnej - Poradnia Genetyczna Szpital Uniwersytecki nr 1 im. dr A. Jurasza w Bydgoszczy - starszy asystent

04.11.2004 - do chwili obecnej - Prenatalna Poradnia Genetyczna Szpital Uniwersytecki nr 2 im. dr J. Bizuela w Bydgoszczy - starszy asystent

01.10.2006 do chwili obecnej - adiunkt w Katedrze i Zakładzie Genetyki Klinicznej w Bydgoszczy Akademii Medycznej im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy

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

A. Tytuł osiągnięcia naukowego

Cykl prac nt.: **"Genetyczne i środowiskowe aspekty prokreacji"**

1. **Pasińska M**, Kozłowska M, Hawuła W, Zdrojewska A, Przybylski G, Piotrowski K, Runge A, Haus O. The influence of genetic and non-genetic factors on the occurrence of congenital disorders in fetuses of mothers that were subjects to prenatal diagnosis.

Impact of the environment on lifestyle and wellness. Pod red. L. Bidzana. Lublin: Wydaw. NeuroCentrum, 2010. Opis fizyczny: s. 261-273.

Punktacja MNiSW: 7.000

Mój wkład w powstanie tej pracy polegał na: opracowaniu projektu badania, zbieraniu danych klinicznych, przeprowadzeniu analizy statystycznej, interpretacji uzyskanych wyników, analizie piśmiennictwa oraz przygotowaniu tekstu publikacji. Mój udział procentowy szacuję na 80%.

2. **Pasińska M**, Soszyńska K, Runge A, Dąbrowska A, Juraszek A, Janiszewska T, Haus O. Badania molekularne w kierunku trombofilii u pacjentek skierowanych do poradni genetycznej z powodu niepowodzeń ciążowych. Doświadczenia jednego ośrodka. Ginekol. Pol. 2012 : T. 83, nr 3, s. 178-182.

Impact Factor: 0.786

Punktacja MNiSW:15.000

Index Copernicus: 14.740

Mój wkład w powstanie tej pracy polegał na: opracowaniu projektu badania, zbieraniu danych klinicznych, przeprowadzeniu analizy statystycznej, interpretacji uzyskanych

wyników, analizie piśmiennictwa oraz przygotowaniu tekstu publikacji. Mój udział procentowy szacuję na 70%.

3. Sadłecki P, Walentowicz-Sadłecka M, **Pasińska M**, Adamczak A, Grabiec M. Analiza wskazań do amniopunkcji genetycznej w zależności od wieku pacjentek na podstawie materiału Kliniki Położnictwa, Chorób Kobiety i Ginekologii Onkologicznej CM UMK w Bydgoszczy.

Ginekol. Pol. 2014 : T. 85, nr 6, s. 420-423.

Impact Factor: 0.601

Punktacja MNiSW: 15.000

Mój wkład w powstanie tej pracy polegał na: zbieraniu danych klinicznych, przeprowadzeniu analizy statystycznej, interpretacji uzyskanych wyników, analizie piśmiennictwa oraz przygotowaniu tekstu publikacji. Mój udział procentowy szacuję na 40%.

4. Łazarczyk E, Droźniewska M, **Pasińska M**, Stasiewicz-Jarocka B, Midro A.T, Haus O. Complex balanced chromosomal translocation t(2;5;13) (p21;p15;q22) in a woman with four reproductive failures. Mol. Cytogenet. 2014 : Vol. 7, 83, s. 1-6.

Impact Factor: 2.140

Punktacja MNiSW: 25.000

Mój wkład w powstanie tej pracy polegał na: udziale w zbieraniu materiału oraz interpretacji uzyskanych wyników badań, analizie piśmiennictwa. Mój udział procentowy szacuję na 40%.

5. **Pasińska M**, Dudarewicz L, Jakubowski L, Haus O.

Prenatal and postnatal diagnostics of a child with Bardet-Biedl syndrome: a case study.

J. Mol. Genet. Med. 2015 : Vol. 9, nr 4, s. 1000189, 1-5.

https://www.researchgate.net/publication/291391697_Prenatal_and_Postnatal_Diagnostics_of_a_Child_with_Bardet-Biedl_Syndrome_Case_Study

DOI: 10.4172/1747-0862.1000189

Mój wkład w powstanie tej pracy polegał na: opracowaniu projektu badania, udziale w zbieraniu materiału oraz interpretacji uzyskanych wyników badań, analizie piśmiennictwa, przygotowaniu tekstu publikacji. Mój udział procentowy szacuję na 80%.

6. **Pasińska M**, Łazarczyk E, Jułga K, Bartnik-Głaska M, Nowakowska B, Haus O. Multiple occurrence of psychomotor retardation and recurrent miscarriages in a family with a submicroscopic reciprocal translocation t(7;17)(p22;p13.2). BMC Med. Genom. 2018 : Vol.

11, nr 1, 69, s. 1-7.

Impact Factor: 3.317

Punktacja MNiSW: 30.000

Mój wkład w powstanie tej pracy polegał na: opracowaniu projektu badania, zbieraniu danych klinicznych, przeprowadzeniu analizy statystycznej, interpretacji uzyskanych wyników, analizie piśmiennictwa oraz przygotowaniu tekstu publikacji. Mój udział procentowy szacuję na 80%.

Sumaryczna wartość punktacji prac wchodzących w skład osiągnięcia naukowego:

IF: 6,844

Punktacja KBN/MNiSzW: 92,000

Index Copernicus: 14,740

B. Omówienie celu naukowego pracy i osiągniętych wyników wraz z omówieniem ich ewentualnego wykorzystania.

Brak potomstwa w małżeństwie z powodu niepłodności jednego lub obojga partnerów jest narastającym problemem społecznym, dotyczy bowiem 10-18% par. Odsetek ten wzrasta, jeżeli zaliczymy do tej grupy pary, które mimo poczęcia nie mogą doczekać się zdrowego potomka [1]. Do chwili obecnej, mimo znacznego postępu nauki, w połowie przypadków nie można precyzyjnie ustalić przyczyn niepowodzeń ciążowych, niepłodności, poronień czy też urodzenia dziecka lub dzieci z wadami. Utrata trzech i więcej ciąż do 22 tygodnia występuje u 0,4 – 1% kobiet. Przyczyny pojedynczego poronienia są różnorodne, jednak dla kobiety, która przeżyła już jedno poronienie, ryzyko wystąpienia kolejnego wzrasta do 5% i jest jeszcze większe u kobiet powyżej 35 roku życia [11]. Spośród czynników etiologicznych, mających wpływ na wystąpienie nawracających poronień samoistnych, należy wymienić: nieprawidłowości anatomiczne (wrodzone i nabyte), zaburzenia hormonalne, nieprawidłowości genetyczne (aberracje chromosomowe i mutacje genowe), czynniki infekcyjne, środowiskowe i inne [18].

Jednym z zaburzeń prowadzących do wczesnych poronień jest trombofilia, spowodowana najczęściej jedno- lub dwuallelicznymi mutacjami lub polimorfizmami genów: czynnika V krzepnięcia (1691G>C – Leiden) (1601G>A, p.Arg534Gln), protrombiny (20210G>A, c.97G>A) i genu reduktazy 5,10-metylenotetrahydrofolianowej *MTHFR* (677C>T) (c.665C>T, p.Ala222Val) (c.1286A>C, p.Glu429Ala) [15, 17].

Populacyjna częstość występowania w układzie heterozygotycznym mutacji Leiden, ww. mutacji genu protrombiny oraz polimorfizmu *MTHFR* wśród rasy kaukaskiej wynosi

odpowiednio: 3-7%, 1,7-3% i 32-55%, natomiast częstość polimorfizmu *MTHFR* w układzie homozygotycznym wynosi 8-13% [7, 15].

Wrodzona trombofilia jest uwarunkowana występowaniem mutacji, bądź polimorfizmów w genach biorących udział w kaskadzie krzepnięcia i fibrynolizy, m.in. w genach czynników II i V. Może prowadzić do zakrzepicy w łożysku, a przez to wpływać na występowanie poronień nawykowych, utrat ciąż w drugiej połowie ich trwania, niewydolności łożyska, stanu przedrzucawkowego, wewnątrzmacicznego ograniczenia wzrostu płodu, czy też przedwczesnego oddzielenia łożyska. Częstość występowania mutacji Leiden czynnika V nie jest jednakowa w różnych populacjach, np. występuje średnio u 3-7% zdrowych osób rasy kaukaskiej, szczególnie często u Szwedów i Greków, aż w 15 % tych populacji. Bardzo rzadko występuje u Chińczyków i u osób rasy czarnej [15, 17]. Ta autosomalna, dominująca, o niepełnej penetracji mutacja powoduje zamianę argininy na glutaminę w pozycji 506, co sprawia, że czynnik V staje się oporny na degradację pod wpływem aktywnego białka C. Mutacja Leiden jest przyczyną zwiększonego ryzyka hiperkoagulacji. Duże rozpowszechnienie tej mutacji w populacjach świadczy o tym, że miała ona najprawdopodobniej znaczenie ewolucyjne – chroniła kobiety przed nadmierną utratą krwi podczas miesiączki i porodu. Obecność czynnika V krzepnięcia typu Leiden (czyli z obecnością tej mutacji) zwiększa ryzyko zakrzepicy dopiero wtedy, gdy zadziała dodatkowy czynnik ryzyka. Ciąża jest właśnie stanem, w którym wzrasta stężenie wielu czynników krzepnięcia (I, V, VII, IX, X, XII) oraz oporność aktywnego białka C, a spada aktywność fibrynolityczna [1, 2].

W pracy nt. **"Badania molekularne w kierunku trombofilii u pacjentek skierowanych do poradni genetycznej z powodu niepowodzeń ciążowych. Doświadczenia jednego ośrodka"**, dokonano próby oceny związku mutacji i polimorfizmów genów czynników II i V krzepnięcia oraz genu reduktazy metylenotetrahydrofolianowej z przebiegiem ciąży oraz z rodzajem niepowodzenia ciążowego.

Przebadano 116 kobiet z Poradni Genetycznej Szpitala Uniwersyteckiego nr 1 w Bydgoszczy, skierowanych w latach 2009 – 2010 z powodu niepowodzeń ciążowych w wywiadzie. U wszystkich wykonano badanie molekularne w kierunku trombofilii: mutacji Leiden genu czynnika V krzepnięcia, mutacji 20210G>A genu protrombiny oraz polimorfizmu 677C>T genu reduktazy metylenotetrahydrofolianowej (*MTHFR*). Mutację Leiden genu czynnika V rozpoznano u 8 osób, przy czym u dwóch mutacja wystąpiła w obu allelach (mutacja homozygotyczna). Mutacje genu protrombiny rozpoznano u 3 kobiet. Mutację jednego allela genu *MTHFR* stwierdzono u 85, a obu alleli u 24 kobiet.

Współwystępowanie mutacji Leiden z polimorfizmem *MTHFR* rozpoznano w trzech przypadkach, u pacjentek z poronieniami.

Odsetek kobiet z niepowodzeniami ciążowymi, będących pod względem polimorfizmu 677C>T genu *MTHFR* heterozygotami (73,3%), homozygotami (20,7%) lub należących do którejś z tych grup (94%), był istotnie statystycznie wyższy od maksymalnej częstości populacyjnej tego polimorfizmu wynoszącej, odpowiednio, 55, 13 i 68%.

Mutacja Leiden genu czynnika V krzepnięcia kojarzy się głównie z nawracającymi poronieniami samoistnymi. W przeprowadzonych badaniach stwierdzono ją tylko w grupie kobiet z poronieniami, zarówno wczesnymi, jak i późnymi.

W przypadku każdej kobiety istnieje ryzyko, że jej dziecko może być obciążone wadami wrodzonymi. Częstość wad wrodzonych w Polsce w zależności od regionu wynosi od 1,5 - 5,5% [11, 18]. Wśród noworodków martwo urodzonych odsetek jest znacznie wyższy i wynosi od 5,3 - 9,9%. Coraz szerzej stosowane techniki wspomaganego rozrodu (ART) pozwalają wielu rodzicom na posiadanie potomstwa. Jednak odsetek dzieci z aberracjami chromosomów płciowych, wadami układu moczowego oraz aberracjami związanymi z piętnowaniem genomowym jest większy (4-5%), niż wśród dzieci poczętych w sposób naturalny. Według badań niektórych autorów istnieje nieznacznie podwyższone ryzyko aberracji chromosomów płciowych u dzieci poczętych w wyniku ICSI (intracytoplasmic sperm injection) (0,3 - 1,6%) w porównaniu do dzieci poczętych w sposób naturalny (0,19 - 0,23%) [2, 14, 22]. Kilka teorii tłumaczy to zjawisko stosowaniem leków u kobiet w leczeniu niepłodności, co może mieć wpływ na występowanie nowotworów, np. siatkówczaka zarodkowego (retinoblastoma). Inna koncepcja mówi o rodzaju medium użytego do IVF, które może mieć wpływ na zaburzenie piętnowania genomowego na etapie trzech pierwszych podziałów komórkowych zarodka, zależnych od produktów zdeponowanych w komórce jajowej i przekazywanych do wczesnego zarodka w formie różnych metabolitów, enzymów, białek błon biologicznych oraz, głównie, RNA. Etap dalszy uzależniony jest już od nowego genomu po połączeniu się obu rodzicielskich genomów. Kolejna teoria uwzględnia dziedziczenie genetycznych defektów gamet uszkodzonych podczas docytoplazmatycznej iniekcji plemnika [2, 11].

Spśród wad o znanej etiologii ok. 35% jest spowodowanych wyłącznie przez czynniki genetyczne (aberracje chromosomowe, mutacje pojedynczych genów), 50% przez mieszane czynniki genetyczno - środowiskowe (uwarunkowanie wieloczynnikowe). Aberracje liczbowe (np. trisomie i monosomie) są najczęściej wynikiem nieprawidłowości w procesie gametogenezy, zapłodnienia lub mitotycznego podziału zygoty [2].

Wady płodu, zarówno genetyczne jak i rozwojowe, są jedną z głównych przyczyn poronień oraz obumarć wewnątrzmacicznych, nieprawidłowego rozwoju dziecka, a także chorób i zgonów w niemowlęctwie i dzieciństwie oraz w okresie dojrzałości. Występują one u ok. 2-3% żywo urodzonych noworodków. Około 50 – 60% wad wrodzonych ma nieznaną etiologię, 20% uwarunkowanych jest mieszanymi czynnikami genetyczno - środowiskowymi, 10% wrodzonych wad rozwojowych spowodowanych jest aberracjami chromosomowymi, 7,5% mutacjami pojedynczych genów, 3% chorobami matki, 2% infekcjami i około 1,5% przyjmowaniem przez ciężarną leków, paleniem papierosów, piciem alkoholu lub ekspozycją na promienie rentgenowskie. Niekorzystne czynniki środowiskowe mogą stanowić dodatkową przyczynę ich powstawania [4, 8, 11]. Do udowodnionych teratogennych czynników mogących wywołać wrodzone wady rozwojowe można zaliczyć niektóre choroby zakaźne kobiet (tj. różyczka, cytomegalia, toksoplazmoza), choroby metaboliczne matek w ciąży (np. cukrzyca, fenylketonuria) oraz przyjmowanie leków np. przeciwpadaczkowych czy cytostatyków. Istotny wpływ na wystąpienie wrodzonych wad rozwojowych ma również środowisko [2, 11, 19].

W pracy nt. **"The influence of genetic and non-genetic factors on the occurrence of congenital disorders in fetuses of mothers that were subjects to prenatal diagnosis"**, przeanalizowano czynniki genetyczne i pozagenetyczne na występowanie wad u płodu. Analizie poddano 386 z niepłodnością lub po urodzeniu dziecka z wadami oraz z poronieniami nawykowymi w wywiadzie skierowanych do Poradni Badań Prenatalnych Szpitala Uniwersyteckiego nr 2 im. dr J. Biziela w Bydgoszczy celem przeprowadzenia diagnostyki prenatalnej. Nieprawidłowości genetyczne w grupie z niepłodnością w wywiadzie stwierdzono u 8 par (5.7%), u 11 (9.2%) w grupie z poronieniami nawykowymi oraz u 12 (9.4%) par, którym uprzednio rodziło się dziecko z wadami i/lub wystąpiły poronienia. Kwalifikację do przeprowadzenia diagnostyki prenatalnej dokonano na podstawie poszerzonego wywiadu, przeprowadzonego podczas pierwszej wizyty w poradni. W badaniach uwzględniono również wiek, miejsce zamieszkania, wykształcenie oraz charakter środowiska rodzinnego i miejsca pracy oraz szkodliwości palenia podczas ciąży oraz ekspozycji na dym tytoniowy w domu i poza domem, oraz profilaktycznego przyjmowania kwasu foliowego przed i w pierwszym trymestrze ciąży.

W badanym materiale 91 (23,5%) kobiet stosowało kwas foliowy przed zajściem w ciążę, które najczęściej leczyły się z powodu niepłodności lub miały poronienia nawykowe w wywiadzie. Pochodne kwasu foliowego (folacyny) odgrywają istotną rolę w syntezie kwasów nukleinowych oraz przenoszenia grup jednowęglowych (przemiany aminokwasów, jak histydyna, seryna, glicyna i metionina; przemiany choiny, metylacji DNA). W okresie ciąży

dochodzi do licznych podziałów komórkowych i wzrostu zapotrzebowania m.in. na folacynę, kwas foliowy zapewnia także prawidłową erytropoezę. Niedobór kwasu foliowego podczas ciąży występuje u kobiet niedożywionych, jak i zażywających np. leki przeciwdrgawkowe (u pacjentek z padaczką) i niektóre leki przeciwnowotworowe, a także u tych, które długoterminowo stosowały doustne dwuskładnikowe tabletki antykoncepcyjne. Indukowany lekami niedobór kwasu foliowego lub nieprawidłowy jego metabolizm (np. metaboliczny blok syntezy metioniny) powiązany jest z wadami cewy nerwowej oraz w mniejszym stopniu wadami rozszczepowymi twarzoczaszki [18,19, 20].

Wykazano, że wiele czynników środowiskowych, np. niewielkie dawki promieniowania jonizującego, hormony pochodzenia egzogenne, leki, alkohol lub inne używki oraz działanie wolnych rodników na cytoplazmę mają wpływ na częstość nondysjunkcji. Nie udowodniono szkodliwego działania wolnych rodników oraz reaktywnych form tlenu na płód, lecz znany jest ich wpływ na cząsteczki biologicznie aktywne. Wolne rodniki i reaktywne formy tlenu reagują z białkami, lipidami i kwasami nukleinowymi, powodują zaburzenie ich biologicznej czynności oraz mogą indukować mutacje. Prowadzi to do zaburzenia wzrostu i różnicowania komórek oraz do powstawania wad wrodzonych. Wolne rodniki są zbyt reaktywne, aby mogły dyfundować na duże odległości, dlatego nie przenikają z organizmu matki. Większe stężenie wolnych rodników może powstawać pod wpływem promieniowania jonizującego, metabolizmu wielopierścieniowych węglowodorów aromatycznych czy alkoholu. Na wyższy poziom wolnych rodników i reaktywnych form tlenu wpływa również niedobór witamin A, E i C [2, 11, 12, 21].

Aż 36,8% ciężarnych analizowanych kobiet paliło papierosy podczas ciąży. Palenie w trakcie ciąży znacząco wpływa na obniżenie urodzeniowej masy ciała noworodka, może się wiązać z nagłym zgonem lub też często objawami niewydolności oddychania. Ponadto, ma wpływ teratogeny [12]. Stosunkowo dobrze udowodniony wydaje się związek pomiędzy wpływem palenia tytoniu przez matkę a rozszczepem wargi i podniebienia u płodu. Na podstawie przeprowadzonych badań wysunięto następujące wnioski:

Diagnostyka prenatalna jest niezbędnym elementem opieki nad matką i płodem u kobiet z niepowodzeniami ciążowymi w wywiadzie a profilaktyka pierwotna wad wrodzonych jest niewystarczająca u Polskich kobiet.

W ostatnich latach obserwuje się systematyczny wzrost średniego wieku kobiet rodzących. Rodzące powyżej 35 roku życia w krajach wysoko rozwiniętych stanowią ok. 15% ciężarnych. Polityka prorodzinna wielu krajów nie zawsze w wystarczającym stopniu promuje rodzicielstwo. Zmiany struktury wiekowej kobiet rodzących, spowodowane odkładaniem decyzji o macierzyństwie, do uzyskania stabilizacji zawodowej i finansowej, względami

socjoekonomicznymi, jak też postępowaniem w leczeniu niepłodności i coraz łatwiejszym dostępem do procedur zapłodnień pozaustrojowych, ma wpływ na statystycznie istotny wzrost ryzyka wystąpienia u płodu patologii uwarunkowanej aberracją chromosomową. Choroby o podłożu chromosomalnym są nieuleczalne, w większości współistnieją z upośledzeniem umysłowym i wysoką śmiertelnością. Mimo wzrostu ryzyka urodzenia dziecka z aneuploidią, wynikającego z wieku matki, jednak aż 70% dzieci z zespołem Downa jest urodzonych przez kobiety poniżej 35 roku życia, a wady cewy nerwowej również najczęściej występują u dzieci matek z nieobciążonym wywiadem. Większość trisomii powstaje wskutek nieprawidłowego pierwszego podziału mejotycznego, a ściślej nierozdzielenia się chromatyd w komórce rozrodczej matki. Znacznie rzadziej trisomie mogą być wynikiem nieprawidłowego podziału mejotycznego w komórkach rozrodczych ojca lub błędów w podziale zygoty, która posiada wówczas dwie lub więcej subpopulacje komórkowe, różniące się zestawem chromosomów. Wadliwy rozdział chromosomów następuje w wyniku nieprawidłowej czynności struktur cytoplazmy, mitochondriów i wrzeczona kariokinetycznego [4, 7, 11].

Najczęstszym wskazaniem do przeprowadzenia prenatalnej inwazyjnej diagnostyki genetycznej jest wiek kobiety ciężarnej, powyżej 35 lat. W wielu krajach wskazanie wieku zostało zastąpione oceną indywidualnego ryzyka nieprawidłowości chromosomowych, obliczanego na podstawie wieku matki, czasu trwania ciąży, a także kombinacji markerów biochemicznych i ultrasonograficznych.

W pracy nt. **"Analiza wskazań do amniopunkcji genetycznej w zależności od wieku pacjentek na podstawie materiału Kliniki Położnictwa, Chorób Kobietych i Ginekologii Onkologicznej CM UMK w Bydgoszczy"**, dokonano analizy wskazań i wyników badań cytogenetycznych uzyskanych w wyniku przeprowadzonych 632 amniopunkcji, przeprowadzonych w latach 2010-2012 w Klinice Położnictwa Ginekologicznego i Ginekologii Onkologicznej Uniwersytetu Mikołaja Kopernika Collegium Medicum w Bydgoszczy.

Średni wiek matki wynosił 34 lata (od 17 do 47 lat), a pacjentki poniżej 35 lat stanowiły 47,9% (N = 303), a powyżej 35 lat 52,1% (N = 329). Wskazania do GA, a także wyniki badań analizowano w odniesieniu do wieku matki. Analizowano również wyniki wcześniejszych nieinwazyjnych testów prenatalnych.

Nieprawidłowe wyniki badań ultrasonograficznych w połączeniu z nieprawidłowymi wynikami badań przesiewowych w pierwszym trymestrze były najczęstszym wskazaniem (46,53%), w przypadku skierowań pacjentek poniżej 35 roku życia do GA, podczas gdy nieprawidłowe wyniki badań przesiewowych w pierwszym trymestrze, w połączeniu z historią powikłań położniczych, były przyczyną skierowań do GA u pacjentek powyżej 35 r. ż.

Średni czas GA wynosił 16 tygodni w obu grupach. Nieprawidłowy kariotyp wykryto w 74 (11,7%) przypadkach i z równą częstością występował w obu grupach wiekowych. Powikłania związane z GA (poronienie, obumarcie wewnątrzmaciczne płodu) wystąpiło w 9 (1,42%) przypadkach. Prawidłowe wykonanie GA między 15 a 20 tygodniem ciąży jest nieszkodliwym zabiegiem zarówno dla matki, jak i płodu, związanym z akceptowalnym stopniem powikłań. Przesiewowe prenatalne badania nieinwazyjne powinny być oferowane wszystkim ciężarnym kobietom w Polsce, niezależnie od ich wieku.

U par, u których wystąpiła ciąża zakończona porodem martwym albo urodzeniem dziecka z wadami rozwojowymi, istnieje ryzyko nosicielstwa aberracji chromosomowej u jednego z partnerów, które sięga nawet do 16% [1, 9, 22]. Częstość występowania zrównoważonych aberracji chromosomowych, tj. translokacji chromosomowych wzajemnych, translokacji robertsonowskich, czy też inwersji, wynosi w populacji ogólnej 0,7% i wzrasta do 2,2% u par po jednym, 4,8% po dwóch oraz do 5,2% po trzech poronieniach [4, 9, 22]. Nosicielstwo aberracji zrównoważonych nie wpływa najczęściej na długość życia nosiciela, ani na jego stan zdrowia. Jednakże, podczas podziału meiotycznego mogą być wytwarzane gamety niezrównoważone, co prowadzi do poronień, martwych urodzeń, bądź też urodzenia dziecka niepełnosprawnego. Zrównoważone translokacje chromosomowe wzajemne (WCT) należą do najczęstszych aberracji strukturalnych w populacji i występują z częstością 1:625. Powstają najczęściej w wyniku złamań dwóch chromosomów i wzajemnego przeniesienia materiału genetycznego między nimi, bez jego utraty. Nosiciele WCT najczęściej nie wykazują zmian w fenotypie, z wyjątkiem sytuacji, w której w efekcie translokacji dochodzi do przerwania ciągłości genu. Osoby te są jednak narażone na ryzyko wytwarzania podczas mejozy, w wyniku różnych form segregacji, gamet niezrównoważonych, co może powodować niepłodność, brak implantacji zarodka, krótki czas przeżycia zarodka lub płodu oraz wady wrodzone i zaburzenia rozwojowe u dzieci po urodzeniu [8, 18, 22].

Niepowodzenia ciążowe u nosicieli TCW zależą od pochodzenia aberracji, punktów złamań chromosomów, wielkości translokowanych fragmentów oraz obecności określonych genów w przeniesionych fragmentach. Rozpoznanie zrównoważonej aberracji strukturalnej u jednego z partnerów, pozwala na bezpośrednią diagnostykę pod kątem wykluczenia bądź potwierdzenia obecności niezrównoważenia genetycznego u płodu, poprzez tradycyjną inwazyjną diagnostykę prenatalną. Możliwe jest również zastosowanie metody alternatywnej - preimplantacyjnej diagnostyki genetycznej (PGD), po zapłodnieniu *in vitro*, co w przypadku rozpoznania niezrównoważenia genetycznego u zarodka zapobiega inicjowaniu ciąży [7, 8, 13].

W standardowej praktyce klinicznej niepowodzeń ciąży, czy diagnostyce wad wrodzonych stosowane są zazwyczaj konwencjonalne metody cytogenetyki, które ze względu na niską rozdzielczość nie pozwalają na identyfikację submikroskopowego niezrównoważenia. Bardziej dokładna charakterystyka tych rearanżacji jest konieczna dla postawienia odpowiedniej klinicznej diagnozy u chorego, a dla rodziny określenia statusu nosicielstwa i ryzyka genetycznego. Coraz częściej stosowane techniki molekularne, takie jak CGH do mikromacierzy (aCGH), przyczyniły się do wzrostu wykrywalności nieprawidłowości chromosomowych u pacjentów z niepełnosprawnością intelektualną, jednakże nie pozwalają one na identyfikację zrównoważonego nosicielstwa aberracji chromosomowych u potencjalnych nosicieli. Dlatego też klasyczna analiza chromosomów techniką i metodą GTG w dalszym ciągu odgrywa istotną rolę w identyfikacji zrównoważonych rearanżacji, w każdym przypadku występowania niepowodzeń prokreacji [13, 16, 22].

W artykule nt. **"Complex balanced chromosomal translocation t(2;5;13)(p21;p15;q22) in a woman with four reproductive failures"**, przedstawiono rodzinę, u której zdiagnozowano rzadko występującą zrównoważoną złożoną translokację chromosomową (CCR) (gdy zaangażowane są więcej niż dwa chromosomy), po przebyciu czterokrotnych poronień samoistnych.

Analiza chromosomów metodą GTG u matki wykazała obecność pozornie prawidłowego kariotypu, natomiast przegrupowanie materiału genetycznego - translokacja t(2;5;13), została zweryfikowana i potwierdzona przez cytogenetykę molekularną - hybrydyzację fluorescencyjną *in situ* (FISH), przy użyciu pojedynczych sond dla poszczególnych chromosomów.

W pracy nt. **"Multiple occurrence of psychomotor retardation and recurrent miscarriages in a family with a submicroscopic reciprocal translocation t(7;17)(p22;p13.2)"**, przedstawiono rodzinę z powtarzającym się zespołem duplikacji 17p13.3 u potomstwa i poronieniami, będącym wynikiem nosicielstwa zrównoważonej translokacji wzajemnej t(7;17)(p22;p13.3) u ojca pacjentów.

Diagnostyka aCGH umożliwiła identyfikację niezrównoważonego fragmentu odpowiedzialnego za występowanie klinicznych objawów u chorej pacjentki, podczas gdy kariotypowanie i FISH przy użyciu specyficznych sond pozwoliło na lokalizację dodatkowego materiału w chromosomach pacjenta, co pozwoliło na identyfikację rodzaju translokacji u nosiciela i określiło rodzaj tego przegrupowania.

Identyfikacja zrównoważonej aberracji strukturalnej u jednego z partnerów umożliwia bezpośrednią diagnostykę wykluczenia lub potwierdzenia braku równowagi genetycznej u

płodu za pośrednictwem tradycyjnej inwazyjnej diagnostyki prenatalnej. Możliwe jest również zastosowanie alternatywnej metody, Preimplantation Genetic Diagnosis (PGD) po zapłodnieniu in vitro, która zapobiega inicjacji ciąży, zarodka z niezrównoważeniem genetycznym [16, 22].

W obu powyższych pracach podkreślono rolę wywiadu rodzinnego oraz poradnictwa genetycznego, a także konieczności niejednokrotnie wykonania diagnostyki często już dorosłych osób chorych, jak i zdrowych potencjalnych nosicieli, a także konieczności wykorzystania różnych, coraz nowszych możliwych metod diagnostycznych w celu identyfikacji bezobjawowego nosiciela.

Poznanie nowych zespołów genetycznych wraz z szybkim rozwojem badań molekularnych w ostatnim dziesięcioleciu pozwolił na coraz częstszą diagnostykę prenatalną chorób o dziedziczeniu monogenowym. Daje to rodzinom ze zidentyfikowaną mutacją możliwość przeprowadzenia diagnostyki prenatalnej podczas ciąży, bądź przy wykorzystaniu technik wspomaganego rozrodu (ART) i diagnostyki preimplantacyjnej (PGD). Istnieje np. wiele chorób rzadkich, w których objawy fenotypowe występują dopiero w późniejszym okresie, co utrudnia rozpoznanie, zwłaszcza we wczesnym etapie życia. Rozpoznanie stawiane jest u większości pacjentów na podstawie objawów klinicznych w późnym dzieciństwie, bądź też u dorosłych. W pracy nt. **"Prenatal and postnatal diagnostics of a child with Bardet-Biedl syndrome: a case study"**, przedstawiono przypadek pacjentki, u której na podstawie badania ultrasonograficznego podczas ciąży oraz badań klinicznych w okresie postnatalnym, rozpoznano zespół Bardeta - Biedla, który następnie potwierdzono badaniem molekularnym. Zespół Bardeta - Biedla jest rzadkim zespołem uwarunkowanym genetycznie, który może wynikać z mutacji w 19 różnych genach (BBS complex), które pełnią decydującą rolę w budowie struktur i funkcji komórkowych zwanych rzęskami. Wady tych struktur klinicznie objawiają się barwnikowym zwyrodnieniem siatkówki, polidaktylią, trudnościami w nauce, wpływają również na tworzenie się torbieli w nerkach, wątrobie i trzustce [6, 10].

W pracy podkreślono jak ważną rolę spełnia nieinwazyjna diagnostyka prenatalna - ultrasonografia oraz testy biochemiczne, które pozwalają na wyselekcjonowanie pacjentek w ciąży z grupy niskiego ryzyka, u których występują u nieprawidłowości u płodu [5, 6, 10].

Wykonanie badania genetycznego dla wielu rodziców jest istotne ze względu na informację o chorobie dziecka, czy o przyczynie stwierdzanych nieprawidłowości, a także o szansach na urodzenie zdrowych dzieci w kolejnych ciążach.

C. Omówienie ewentualnego wykorzystania

Przedstawiony cykl prac miał na celu pokazanie trudności w postępowaniu diagnostyczno - terapeutycznym w etiologii niepowodzeń prokreacji oraz powstawania wad wrodzonych.

Wiele wad można rozpoznać już podczas badania USG, zalecanego u każdej ciężarnej. Jednak nie wszystkie przypadki zespołu Downa, zespoły spowodowane innymi aberracjami chromosomowymi oraz liczne choroby uwarunkowane monogenowo nie zawsze ujawniają się w tych badaniach. Są to zazwyczaj choroby nieuleczalne, związane m.in. z opóźnieniem rozwoju psycho- ruchowego i związane są z wysoką śmiertelnością. Nieinwazyjne badania przesiewowe pozwalają na oszacowanie ryzyka wystąpienia zespołu Downa, otwartej wady cewy nerwowej oraz rzadszych zespołów, jak: trisomia 18 i 13, zespół Turnera, triploidia, na podstawie stężeń substancji markerowych zawartych w surowicy krwi kobiety ciężarnej. Wiele substancji produkowanych przez organizm kobiety ciężarnej, zarodek, płód, czy łożysko można wykryć we krwi obwodowej matki. Ocena tych stężeń wykorzystywana jest w diagnostyce prenatalnej, gdyż stwierdzono istotne statystyczne różnice w wartościach tych parametrów podczas ciąż z występującymi powikłaniami, wadami genetycznymi i nieprawidłowościami w rozwoju płodu w porównaniu z prawidłowymi ciążami. Testy biochemiczne pozwalają na obliczenie ryzyka wystąpienia tych anomalii w oparciu o pomiar najczęściej kilku wybranych markerów biochemicznych. Jednakże, wiele czynników takich jak choroby matki, np. cukrzyca typu I, stan po leczeniu niepłodności, palenie tytoniu, wzrost BMI, mogą zmieniać wartości tych stężeń. Badania nieinwazyjne są stosunkowo proste do wykonania, tanie i jednocześnie bezpieczne do przeprowadzenia dla każdej kobiety ciężarnej. Stwierdzenie w teście przesiewowym podwyższonego ryzyka wystąpienia wady jest wskazaniem do rozszerzenia diagnostyki o metody inwazyjne, umożliwiające potwierdzenie lub wykluczenie rozpoznania.

W standardowej praktyce klinicznej stosowane są zazwyczaj konwencjonalne metody cytogenetyki, które ze względu na niską rozdzielczość nie pozwalają na identyfikację submikroskopowego nie zrównoważenia. Bardziej dokładna charakterystyka tych rearanżacji jest konieczna dla postawienia odpowiedniej klinicznej diagnozy u chorego, a dla rodziny określenia statusu nosicielstwa i ryzyka genetycznego. Coraz częściej stosowane techniki cytogenetyki molekularnej, takie jak CGH do mikromacierzy (aCGH - array Comparative Genomic Hybridization), przyczyniły się do wzrostu wykrywalności nieprawidłowości chromosomowych u pacjentów z niepełnosprawnością intelektualną, jednakże nie pozwalają na identyfikację zrównoważonego nosicielstwa aberracji chromosomowych u potencjalnych nosicieli. Metody te, w dalszym ciągu są kosztowne i nierefundowane w Polsce dla celów

badan prenatalnych i nie są dostępne dla większości pacjentów. Klasyczna analiza chromosomów metodą GTG pozwala na identyfikację zrównoważonych rearanżacji, na co nie pozwala metoda aCGH. Dlatego też, metoda GTG jest wykonywana w każdym przypadku występowania niepowodzeń prokreacji, tj. poronień nawykowych, czy też rodzenia dzieci z wadami. Rozwój nowych technologii cytogenetyki molekularnej; aCGH czy też MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) pozwala na badanie małych regionów niezrównoważenia. Refundacja przez NFZ oraz rozpowszechnienie tych metod w diagnostyce prenatalnej daje szansę na rozpoznanie zespołów genetycznych związanych z mikrodelecjami bądź mikroduplikacjami, które nie były wcześniej identyfikowane przy zastosowaniu metod cytogenetyki klasycznej.

Wady wrodzone są w dalszym ciągu jedną z najczęstszych przyczyn zgonów noworodków, zarówno donoszonych, jak i urodzonych przedwcześnie. W około połowie przypadków nie można precyzyjnie określić etiologii wrodzonych wad rozwojowych. W drugiej połowie zwraca uwagę wysoki odsetek wad o etiologii genetycznej. Spośród wad o znanej etiologii ok. 35% jest spowodowanych przez czynniki wyłącznie genetyczne (aberracje chromosomowe, mutacje pojedynczych genów), a 50% przez mieszane czynniki genetyczno-środowiskowe (uwarunkowanie wieloczynnikowe).

Podkreślić też należy, że celem opieki przedporodowej w ciąży, poza wczesną i ciągłą oceną ryzyka oraz medyczną i psychosocjalną interwencją, jest również promocja zdrowia i zapewnienie dobrego samopoczucia matki, płodu, noworodka, a w konsekwencji całej rodziny. Wskazuje to na możliwy sposób działań profilaktycznych. Eliminacja czynników ryzyka dla zdrowia matki i dziecka, wynikających np. z niezdrowego stylu życia (palenia papierosów, picia alkoholu, zażywania narkotyków), ubóstwa, niekorzystnych czynników zawodowych, czy też zaniedbań higienicznych, zwiększa szansę na prawidłowy przebieg ciąży i urodzenie zdrowego dziecka. Dlatego też niezmiernie ważna jest edukacja kobiet na temat profilaktyki wad wrodzonych: przyjmowania kwasu foliowego przed planowaną i w trakcie ciąży, wpływie szczepień ochronnych, eliminowaniu czynników teratogennych, w tym ekspozycji na dym tytoniowy, alkohol, teratogeny biologiczne czy też chemiczne (w tym niektóre leki), szkodliwe czynniki fizyczne. Nie bez znaczenia jest też ograniczenie działania czynników teratogennych w miejscach publicznych, w których przebywa kobieta ciężarna. Wymaga to większego zaangażowania ze strony otoczenia; personelu medycznego, pracodawców, a także mediów, pedagogów oraz partnerów i rodzin.

Wskazuje to na możliwy sposób działań profilaktycznych, jakim jest poradnictwo genetyczne dla rodzin ryzyka, które ma na celu zapobieganie wystąpieniu wad u kolejnych dzieci.

Wczesna diagnostyka płodu jest ważna dla wielu kobiet z przyczyn natury psychologicznej, ponieważ wielokrotnie je uspokaja, a przy rozpoznaniu nieprawidłowości daje niejednokrotnie możliwość podjęcia wczesnego leczenia, zwłaszcza wad dotyczących pojedynczego narządu. Rozwój technik i wypracowanie międzynarodowych standardów badań ultrasonograficznych między 11 a 13.6 tygodniem oraz w późniejszych okresach (20 i 30 tygodniu) ciąży poprzez system szkolenia Fundacji Medycyny Płodowej oraz Polskie Towarzystwo Ginekologiczne i Perinatologiczne pozwoliło na poznanie markerów (tj. oceny NT – przezierności karkowej, NB - obecności lub braku uwapnienia kości nosowej i innych) zwiększających ryzyko urodzenia dziecka z aneuploidią i zidentyfikowanie znacznego odsetka również i innych zaburzeń chromosomowych oraz innych wad, tj. wad serca i wielkich naczyń, a także innych narządów. Wprowadzenie nieinwazyjnej diagnostyki prenatalnej wykonywanej w pierwszym trymerze, u każdej ciężarnej, również i bez dodatkowych czynników ryzyka, pozwala na wyselekcjonowanie tych kobiet, u których stwierdzono ryzyko wyższe i skierowanie ich na dalszą diagnostykę, jednakże należy uwzględnić wpływ dodatkowych czynników, które mogą wpływać na uzyskany wynik.

Piśmiennictwo cytowane w omówieniu publikacji wymienionych w pkt. IV:

1. Branch DW, Gibson M, Silver RM. Recurrent miscarriage. *N Engl J Med.* 2010;363:1740-1747
2. Bręborowicz G, Pietrzycka D, Żak T i in. Perinatalne aspekty zapłodnienia pozaustrojowego, W: Ciąża wysokiego ryzyka. [r] Bręborowicz G. Ośrodek Wydawnictw Naukowych, Poznań 2006:1041-1052
3. Chaumoitre K, Braun M, Cassart M, Maugey - Laulom B, Euris D, Didier F, Avni EF. Differential diagnosis of fetal hypoechogenic cystic kidneys unrelated to renal tract anomalies: a multicenter study. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2006;28:911-917
4. De Krom G, Arens YH, Coonen E, Van Ravenswaaij-Arts CM, Meijer-Hoogeveen M, Evers JL, Van Golde RJ, De Die-Smulders CE. Recurrent miscarriage in translocation carriers no differences in clinical characteristics between couples who accept and couples who decline PGD. *Hum Reprod* 2015;30:484–489
5. Endres LK, Krotz S, Grobman W et al. Isolated low second trimester maternal serum B-human chorionic gonadotropin is not associated with adverse pregnancy outcome. *Am J Obstet Gynecol.* 2003;189:755-757
6. Gaucherand P, Vavasseur-Monot C, Ollagnon E, Boisson C, Labaune JM, Basset T, Yared G. McKusick - Kaufman syndrome: prenatal diagnosis, genetics and follow up. *Prenat Diagn.* 2002;22:1048-1050

7. Gumus I, Uslu H, Bavbek N et al. Multifactorial thrombophilia in a pregnancy: a case report. *Clin Appl Thromb Hemost*. 2008;14:112-125
8. Kiss A, Rosa RF, Dibi RP et al. Chromosomal abnormalities in couple with history of recurrent abortion. *Rev Bras Ginecol Obstet*. 2009;31:68-74
9. Kwinecka-Dmitriew B, Zakrzewska M, Latos-Bieleńska A, Skrzypczak J. Frequency of chromosomal aberrations in material from abortions. *Ginekol Pol* 2010; 81:896-901
10. Kute VB, Vanikar AV, Gumber MR, Patel HV, Shah PR, Patil SB, Trivedi HL. Bardet–Biedl Syndrome: A rare cause of chronic kidney disease. *Ind J Clin Biochem*. 2013;28;201–205
11. Latos–Bieleńska A. Genetyka rozrodczości. W: Ciąża wysokiego ryzyka. [r] Bręborowicz G. Poznań: *OWN*, 2006:51-80
12. Lawrence WT, Hasam C. Smoking during pregnancy: where next for stage- based interventions? *J Health Psychol*. 2007;12:159-161
13. Lopez-Exposito A, Ballesta-Martinez MJ, Bafalliu JA, Vera-Carbonell A, Domingo-Jimenez R, Lopez-Gonzales V, Fernandez A, Guillen-Navarro E: Array CGH detection of a novel cryptic deletion at 3q13 in a complex chromosome rearrangement. *Genomics*. 2014; 103:288–291
14. Meschede D, Geyter CD, Nieschlag E i in. Genetic risk in micromanipulative assisted reproduction. *Hum Reprod*. 1995;10:2880-2886
15. Patnaik M, Haddad T, Morton C. Pregnancy and thrombophilia. *Expert Rev Cardiovasc Ther*. 2007;5:753-765
16. Pellestor F, Anahory T, Lefort G, Puechberty J, Liehr T, Hedon B, Sarda P: Complex chromosomal rearrangements: origin and meiotic behavior. *Hum Rep Update*. 2011;17:476–494
17. Seremak–Mrozikiewicz A, Drews K, Puacz P et al. Trombofilia dziedziczna u kobiet z poronieniami nawracającymi oraz utratami ciąży w wywiadzie – doświadczenia własne. *Ginekol Pol*. 2008;9:630-634
18. Skrzypczak J. Poronienie. W: Położnictwo i ginekologia. [r] Bręborowicz G. Warszawa: *PZWL*, 2005:111-119
19. Spencer K. The influence of smoking on maternal serum AFP and free beta hCG levels and the impact on screening for Down syndrome. *Prenat Diagn*. 1998;18:225-234
20. Szymanowski K, Chmaj – Wierchowaska K, Florek E i wsp. Wpływ dymu tytoniowego na rozwój płodu, noworodka i dziecka – przegląd piśmiennictwa. *Przegl Lek*. 2006;10:1135-1137

21. Wilson RD, Johnson JA, Wyatt P et al. Pre-conceptional vitamin/folic acid supplementation 2007: the use of folic acid in combination with a multivitamin supplement for the prevention of neural tube defects and other congenital anomalies. *J Obstet Gynaecol Can.* 2007;29:1003-1026
22. Wu T, Yin B, Zhu Y, Li G, Ye L, Chen C, Zeng Y, Liang D. Molecular cytogenetic analysis of early spontaneous abortions conceived from varying assisted reproductive technology procedures. *Mol Cytogenet.* 2016;9:79-84

5. Omówienie pozostałych osiągnięć naukowo-badawczych.

A. Publikacje naukowe znajdujące się w bazie Journal Citation Reports (JCR)

1. Janiszewska H, Haus O, Lauda-Świeciak A, **Pasińska M**, Laskowski R, Szymański W, Górski B, Lubiński J. Frequency of three BRCA1 gene founder mutations in breast/ovarian cancer families from the Pomerania-Kujawy region of Poland. *Clin. Genet.* 2003 : Vol. 64, nr 6, s. 502-508.

Impakt Factor: 2.025,

Punktacja MNiSW: 11.000

Mój wkład w powstanie tej pracy polegał na: współudziale w opracowaniu projektu badania, zbieraniu danych klinicznych, interpretacji uzyskanych wyników. Mój udział procentowy szacuję na 30%.

2. Piotrowski K, Studniak E, Hale W, **Pasińska M**, Juraszek A, Celewicz C, Zajaczek S. The results of non-invasive and invasive prenatal examinations in 2364 pregnancies diagnosed in two different centers.

Pol. J. Environ. Stud. 2006 : Vol. 15, nr 6B, s. 314-321.

Impact Factor: 0.353

Punktacja MNiSW:10.000

Index Copernicus:11.550

Mój wkład w powstanie tej pracy polegał na: udziale w zbieraniu materiału oraz interpretacji uzyskanych wyników badań, analizie piśmiennictwa oraz przygotowaniu tekstu publikacji. Mój udział procentowy szacuję na 40%.

3. Bąk A, Janiszewska H, Junkiert-Czarnecka A, Heise M, Pilarska-Deltow M, Laskowski R, **Pasińska M**, Haus O. A risk of breast cancers in women - carries of constitutional *CHEK2* gene mutations, originating from the North-Central Poland. *Hereditary Cancer Clin. Pract.* 2014 : Vol. 12, 10, s. 1-5.

Impact Factor: 1.472

Punktacja MNiSW: 20.000

Mój wkład w powstanie tej pracy polegał na: udziale w zbieraniu materiału oraz interpretacji uzyskanych wyników badań, analizie piśmiennictwa oraz przygotowaniu tekstu publikacji. Mój udział procentowy szacuję na 30%.

Sumaryczna wartość punktacji prac naukowych, które nie wchodzą w skład osiągnięcia naukowego wymienionego w pkt. IV, a znajdują się w bazie Journal Citation Reports wynosi:

IF: 3,85

Punktacja KBN/MNiSzW: 41,000

Index Copernicus: 11,550

B. Monografie, publikacje naukowe w czasopismach międzynarodowych lub krajowych, innych niż znajdujące się w bazie, o której mowa w punkcie 5 A:

Poza pracami przedstawionymi w punktach 4 i 5A mój dorobek obejmuje następujące publikacje z podziałem na główne obszary mojej działalności naukowo - badawczej:

5B.1. Genetyczne i środowiskowe aspekty prokreacji

1. Ludwikowski G, Szymański W, Szymański M, Adamczak R, Kazdepka-Ziemińska A, **Pasińska M.** Wpływ palenia tytoniu na niektóre parametry nasienia u mężczyzn o obniżonej płodności.

Przegl. Lek. 2004 : T. 61, nr 10, s. 1031-1032.

Punktacja MNiSW: 5.000

Index Copernicus: 5.520

2. Ludwikowski G, Szymański W, Szymański M, Adamczak R, Kazdepka-Ziemińska A, **Pasińska M.** Występowanie objawów zespołu andropauzalnego wśród palących i niepalących.

Przegl. Lek. 2004 : T. 61, nr 10, s. 1033-1034.

Punktacja MNiSW: 5.000

Index Copernicus: 5.520

3. **Pasińska M**, Haus O, Adamczak R, Mucha B, Szymański W, Ferenc A, Ludwikowski G, Duszeńko E. Wyniki badań cytogenetycznych u 107 par z regionu kujawsko-pomorskiego z nawracającymi poronieniami samoistnymi. Wiad. Lek. 2005 : T. 58, nr 11-12, s. 630-635.

Punktacja MNiSW: 5.000

Index Copernicus: 6.750

4. **Pasińska M**, Haus O, Skonieczka K, Ślęzak R, Midro A.T, Stasiewicz-Jarocka B, Szczepaniak M, Adamczak R, Marcinkowska A, Bartusiak K. Wyniki badań cytogenetycznych i molekularnych u 35 par z niepłodnością pierwotną. Wiad. Lek. 2006 : T. 59, nr 1-2, s. 38-43.

Punktacja MNiSW: 5.000

Index Copernicus: 6.760

5. Ślęzak R, Szczepaniak M, **Pasińska M**, Czemarmazowicz H. Analiza mutacji genu *CFTR* u pacjentów z azoospermią, oligozoospermią i astenozoospermią. Ginekol. Pol. 2007 : T. 78, nr 8, s. 605-610.

Punktacja MNiSW: 5.000

Index Copernicus: 6.220

6. **Pasińska M**, Przybylski G, Haus O, Ludwikowski G.

Rozpowszechnienie palenia tytoniu wśród par z niepowodzeniami ciążowymi z Poradni Genetycznej Szpitala Uniwersyteckiego im. dr. A. Jurasza w Bydgoszczy. Med. Pracy 2009 : Vol. 60, nr 2, s. 117-123.

Punktacja MNiSW: 6.000

Index Copernicus: 9.000

7. **Pasińska M**, Gołda R, Przybylski G, Dąbrowska A, Pawlikowska A, Nowak L. Circulating immune complexes and atypical proteins in serum of women with habitual abortions in history. Civilization and social diseases. Ed. B. Sokołowska. Biała Podlaska: Państwowa Szkoła Wyższa, 2010. Opis fizyczny: s. 127-136.

Punktacja MNiSW: 7.000

8. **Pasińska M**, Dudarewicz L, Pawlikowska A, Łazarczyk E, Przybylski G, Grabiec M, Haus O.

Prenatal tests in patients with reproductive failures based on data collected by the Departament of Clinical Genetics of the Nicolaus Copernicus University - Collegium Medicum in Bydgoszcz.

The chosen aspects of woman and family's health. T. 1. Ed. Mariola Banaszkiewicz, B.

Kiełbratowska, Małgorzata Gierszewska. Bydgoszcz: Studio Reklamy i Poligrafii
FOTOMAN, Anna Borowicz, 2010
Opis fizyczny: s. 123-127.
Punktacja MNiSW: 7.000

5B.2. Epidemiologia i diagnostyka wad wrodzonych z uwzględnieniem diagnostyki prenatalnej.

1. Zdrojewska A, Korbal P, Pasińska M.

Wady wrodzone u dzieci z małą urodzeniową masą ciała hospitalizowanych w Regionalnym Oddziale Intensywnej Terapii Noworodka i Wcześnieńiaka w Bydgoszczy w latach 1995-2001. Postępy Neonatol. 2003 suppl. 3, s. 70-73.
Punktacja MNiSW: 2.000
Index Copernicus: 2.860

2. Gołda R, Pasińska M, Ludwikowski G, Przybylski G, Józwicki W, Wyszomirska-Gołda M.
Wpływ palenia papierosów na poziom alfa-fetoproteiny oraz krążących kompleksów immunologicznych w surowicy kobiet ciężarnych w drugim trymestrze ciąży. Przegl. Lek. 2006 : T. 63, nr 10, s. 946-947.
Punktacja MNiSW: 5.000
Index Copernicus: 5.470

3. Dudarewicz L, Pasińska M, Malunowicz E, Krajewska-Walasek M, Jakubowski L, Grzesiak M.
Smith-Lemli-Opitz syndrome.
Artykuł dostępny w wersji elektronicznej pod adresem: <http://www.thefetus.net/page.php?id=,2373>

4. Piotrowski K, Studniak E, Halec W, Pasińska M, Juraszek A, Celewicz Z, Węgrzynowski J, Zajączek S. Wyniki nieinwazyjnych i inwazyjnych badań prenatalnych u 2364 ciężarnych diagnozowanych w dwóch różnych ośrodkach. Pediatr. Pol. 2007 : T. 82, nr 4, s. 284-291.
Punktacja MNiSW: 4.000
Index Copernicus: 5.340

5. **Pasińska M**, Przybylski G, Hawuła W, Kozłowska M, Piotrowski K, Ludwikowski G, Bannach M. Welfare of fetuses and neonates of patients subjected to prenatal diagnostics taking into consideration influence of health and pro-health factors of pregnant women.

Tytuł całości: Impact of a healthy and unhealthy lifestyle on wellness. Pod red. K.

Turowskiego. Lublin: Wydaw. NeuroCentrum, 2008

Opis fizyczny: s. 287-298.

Punktacja MNiSW: 7.000

6. Jezela-Stanek A, Ciara E, Małunowicz E, Chrzanowska K, Latos-Bieleńska A, Krajewski-Walasek M, [i in.], **Pasińska M**, [i in.]. Differences between predicted and established diagnoses of Smith-Lemli-Opitz syndrome in the Polish population : underdiagnosis or loss of affected fetuses? J. Inherit Metab. Dis. 2010 : Vol. 33 suppl. 3, s. 241-248.

Słowa kluczowe: Zespół Smith-Lemlego-Opitza ; Genetyka

DOI: 10.1007/s10545-010-9132-4

7. **Pasińska M**, Kozłowska M, Hawuła W, Zdrojewska A, Przybylski G, Piotrowski K, Runge A, Haus O. The influence of genetic and non-genetic factors on the occurrence of congenital disorders in fetuses of mothers that were subjects to prenatal diagnosis.

Impact of the environment on lifestyle and wellness. Pod red. L. Bidzana. Lublin: Wydaw.

NeuroCentrum, 2010. Opis fizyczny: s. 261-273.

Punktacja MNiSW: 7.000

8. **Pasińska M**, Haus O, Przybylski G.

Child safety in prenatal life. Selected aspects of social, economical and legal security in XXI century. Sci. ed. M. Gwoździcka-Piotrowska, P. Ziobrowski. Poznań: ALTUS sp. z o. o., 2011

Opis fizyczny: s. 62-75.

Punktacja MNiSW: 5.000

9. **Pasińska M**. Dlaczego wykonujemy badania prenatalne?. Wiad. Akad.

Szczegóły: 2017, nr 68, s. 25-27.

http://www.biblio.cm.umk.pl/fileadmin/Wiadomosci_Akademickie_pdf/WA_68.pdf

5B.3. Genetyczne przyczyny zaburzeń rozwoju cielesno - płciowego

1. Adamczak R, Szymański W, **Pasińska M**, Haus O. Badania diagnostyczne u dziewcząt i kobiet z zaburzeniami rozwoju cielesno-płciowego. Ginekol. Pol. 2003 : T. 74, nr 9, s. 925-929.

Punktacja MNiSW: 5.000

Index Copernicus: 5.700

5B.4. Perinatologia z patologią ciąży

1. **Pasińska M**, Kawczyńska M, Sarap J. Analiza kliniczna porodów bliźniaczych w latach 1989-93.

Ann. Acad. Med. Lodz. 1997 : T. 38 suppl. 32, s. 41-46, il. tab. bibliogr.

Punktacja MNiSW: 1.000

Index Copernicus: 1.500

2. Sarap J, Szymański M, Szymański, **Pasińska M**. Analiza przebiegu ciąży i porodu u młodocianych pacjentek. Klin. Perinatol. Ginekol. 1998 : T. 27, s. 99-101.

Punktacja MNiSW: 2.000

Index Copernicus: 2.580

3. Sarap J, Kujawa A, Szymański M, **Pasińska M**. Ciąża i poród u pacjentki z miopatią. Ginekol. Pol. 1998 : T. 69, nr 12, s. 1046-1048.

Punktacja MNiSW: 5.000

Index Copernicus: 5.840

4. Szymański W, Sarap J, Kujawa A, **Pasińska M**.

Przebieg ciąży i porodu u kobiet z małopłytkowością.

Ginekol. Pol. 1998 : T. 69, nr 12, s. 1003-1006.

Punktacja MNiSW: 5.000

Index Copernicus: 5.840

5. Sarap J, Szymański W, Skublicki S, **Pasińska M**.

Stan pourodzeniowy, powikłania okresu noworodkowego oraz śmiertelność płodów i

noworodków urodzonych przez nieletnie matki. Klin. Perinatol. Ginekol. 1998 : T. 27, s. 202-204.

Punktacja MNiSW: 2.000

Index Copernicus: 2.580

6. Szymański W, **Pasińska M**, Adamczak R, Szymański M.

Course and complications in multifetal pregnancy.

Gemellological Rev.

2004 : Vol. 5, nr 1, s. 151-155.

Punktacja MNiSW: 0.500

Index Copernicus:1.390

7. **Pasińska M**, Haus O, Pasiński M, Przybylski G. Zespoły związane z otyłością w aspekcie problemów perinatologicznych i położniczych. *Pediatr. Pol.* 2008 : T. 83, nr 5, s. 496-502.

Punktacja MNiSW: 4.000

Index Copernicus: 5.020

8. **Pasińska M**, Dąbrowska A, Łazarczyk E, Repczyńska A, Avramenko I, Przybylski G.

The concentration of pregnancy-associated plasma protein-a in the blood serum of tobacco smoking pregnant women in the first trimester of pregnancy.

Perinatol. Pediatr. 2017, nr 1, s. 91-94.

http://med-expert.com.ua/upload/iblock/0ed/pip_01_2017_web_edit.pdf

DOI: 10.15574/PP.2017.69.91

5B5. Ginekologia małoinwazyjna

1. Adamczak R, Szymański M, Szymański W, Ludwikowski G, **Pasińska M**. Przydatność laparoskopii i laparotomii w leczeniu guzów jajnika. *Ginekol. Prakt.*

2001 : R. 9, nr 6, s. 11-15.

Punktacja MNiSW:1.000

Index Copernicus:1.590

2. Ludwikowski G, Adamczak R, Szymański M, **Pasińska M**, Grabiec M, Szymański W.

Przebieg ciąży i porodu po histeroskopowym przecięciu przegrody macicy.

Ginekol. Prakt.

2001 : R. 9, nr 8, s. 6-7.

Punktacja MNiSW:1.000

Index Copernicus:1.590

5B.6 Wybrane elementy jakości życia, edukacji dobrostanu zdrowia ze szczególnym uwzględnieniem ciąży oraz zdrowia dzieci i młodzieży.

1. Przybylski G, Gołda R, Pyskir J, **Pasińska M**, Ludwikowski G, Kuźmiński A, Kopiński P. Edukacja antynikotynowa stosowana wobec rodziców dzieci chorych na przewlekłe alergiczne choroby układu oddechowego. *Przegl. Lek.* 2006 : T. 63, nr 10, s. 1080-1082.

Punktacja MNiSW: 5.000

Index Copernicus: 5.470

2. Przybylski G, **Pasińska M**, Pyskir J, Gołda R, Kopiński P, Gadzińska A.

Tytuł oryginału: Analiza rozpowszechniania palenia tytoniu u ciężarnych kobiet pacjentek Poradni Badań Prenatalnych w latach 2005-2006. *Przegl. Lek.* 2007 : T. 64, nr 10, s. 827-830.

Punktacja MNiSW: 5.000

Index Copernicus: 5.470

3. Przybylski G, **Pasińska M**, Pyskir J, Gołda R, Gadzińska A.

Analiza występowania biernego palenia u dzieci z alergią układu oddechowego.

Probl. Hig. Epidemiol. 2007 : T. 88 supl. 3, s. 98-102.

Punktacja MNiSW: 1.000

Index Copernicus: 4.460

4. Przybylski G, Pyskir J, **Pasińska M**, Kopiński P, Gołda R, Modrzyński M.

Bierne palenie w domu nastolatka, chorego na astmę oskrzelową a kontrola choroby przy użyciu testu ACT TM. *Przegl. Lek.* 2007 : T. 64, nr 10, s. 626-629.

Punktacja MNiSW: 5.000

Index Copernicus: 5.470

5. **Pasińska M**, Przybylski G, Kazdepka-Ziemińska A. Ocena świadomości kobiet ciężarnych z Poradni Badań Prenatalnych na wpływ dymu tytoniowego na stan zdrowotny noworodków.

Probl. Hig. Epidemiol.

2007 : T. 88 supl. 3, s. 39-43.

Punktacja MNiSW: 1.000

Index Copernicus: 4.460

6. Przybylski G, Gadzińska A, Gołda R, **Pasińska M**, Bannach M.

Palenie tytoniu wśród chorych na astmę oskrzelową. Fam. Med. Prim. Care Rev.

2008 : Vol. 10, nr 3, s. 621-623.

Punktacja MNiSW: 4.000

Index Copernicus: 5.720

7. Pasiński M, **Pasińska M**.

Problemy narządu ruchu u dzieci z nadwagą ze szczególnym uwzględnieniem podłoża genetycznego otyłości. Pediatr. Pol. 2008 : T. 83, nr 5, s. 549-552.

Punktacja MNiSW: 4.000

Index Copernicus: 5.020

8. Przybylski G, Bannach M, **Pasińska M**, Rybka M, Kędziora-Kornatowska K.

The importance of health education of parents whose children are treated for bronchial asthma. Wellness as a goal of health promotion and health education. Pod red. J. Bergiera. Lublin: Wydaw. NeuroCentrum, 2008.

Punktacja MNiSW: 7.000

9. Gołda R, Przybylski G, Wyszomirska M, Michałkiewicz J, **Pasińska M**.

Wpływ palenia papierosów na poziom krążących kompleksów immunologicznych w surowicy chorych z nadwrażliwością typu I. Przegl. Lek. 2008 : T. 65, nr 10, s. 498-499.

Punktacja MNiSW: 4.000

Index Copernicus: 5.950

10. Przybylski G, Gadzińska A, **Pasińska M**. Zaburzenia oddychania u dzieci z otyłością ze szczególnym uwzględnieniem zespołu Pradera i Williego. Pediatr. Pol. 2008 : T. 83, nr 5, s. 544-548.

Punktacja MNiSW: 4.000

Index Copernicus: 5.020

11. Przybylski G, Bannach M, Rybka M, Pyskir J, Gołda. R, **Pasińska M**, Gadzińska A.

Tytuł oryginału: Correlation between of asthma control and health-related quality of life in adult asthmatics. Wellness and support in good health and sickness. Pod red. H. Wiktora.

Lublin: Wydaw. NeuroCentrum, 2009. Opis fizyczny: s. 329-340.

Punktacja MNiSW: 7.000

12. Przybylski G, **Pasińska M**, Gadzińska A, Gołda R, Bannach M, Jóźwicki W.
Palenie tytoniu wśród młodych chorych na astmę oskrzelową i określenie zachowań
dotyczących palenia w najbliższym środowisku chorego. Med. Pracy. 2009 : Vol. 60, nr 1, s.
27-33.

Punktacja MNiSW: 6.000

Index Copernicus: 9.000

13. Przybylski G, Dąbrowska A, Pyskir M, **Pasińska M**, Bannach M, Gołda. R, Pyskir J,
Gadzińska A. Analysis of the environmental risk factors in patients with allergies of
respiratory system allergic to molds. Civilization and social diseases. Ed. B. Sokołowska.
Biała Podlaska: Państwowa Szkoła Wyższa, 2010: s. 209-220.

Punktacja MNiSW: 7.000

14. Przybylski G, Dąbrowska A, Bannach M, Pyskir M, **Pasińska M**, Gołda R, Pyskir J,
Gadzińska A. Evaluation of asthma knowledge and quality of life in outpatients with asthma.
Environmental factors shaping wellness in sickness and disability. Pod red. J. Bergiera.
Lublin: Wydaw. NeuroCentrum, 2010: s. 217-232.

Punktacja MNiSW: 7.000

15. Przybylski G, Gadzińska A, Bannach M, Gołda R, Pyskir M, Pyskir J, **Pasińska M**,
Pujszo R. Tytuł oryginału: Tobacco smoking in women with the special regard of the
pregnancy. The chosen aspects of woman and family's health. T. 1. Ed. Mariola
Banaszkiewicz, B. Kielbratowska, Małgorzata Gierszewska. Bydgoszcz: Studio Reklamy i
Poligrafii FOTOMAN, Anna Borowicz, 2010: s. 81-87.

Punktacja MNiSW: 7.000

16. Przybylski G, Dąbrowska A, Pyskir M, **Pasińska M**, Pujszo R, Pyskir J, Gadzińska A,
Bannach M. Jakość życia a kontrola astmy oskrzelowej u palących astmatyków. Przegl. Lek.
2011: 60; s. 690-693.

Punktacja MNiSW: 5.000

Index Copernicus: 4.960

17. Przybylski G, Gadzińska A, **Pasińska M**, Bannach M. Poverty and homelessness as the
threats of safety in the aspect of occurrence of the tuberculosis as the main problem of the
public health in the world. Selected aspects of social, economical and legal security in XXI

century. Sci. ed. M. Gwoździcka-Piotrowska, P. Ziobrowski. Poznań: ALTUS sp. z o. o., 2011: s. 76-92.

Punktacja MNiSW: 5.000

18. Pasiński M, Lisiak N, Leksowski K, **Pasińska M**. The effects of rehabilitation treatment of cervical spine osteoarthritis. Selected aspects of disablement. Ed. Z. Kubińska. Biała Podlaska: PSW, 2012: s. 39-48.

Punktacja MNiSW: 5.000

19. Lauer M, Pawlikowska A, Łazarczyk E, Przybylski G, Haus O, **Pasińska M**. Wpływ palenia papierosów na wybrane parametry biochemiczne w surowicy kobiet ciężarnych w 2 trymestrze ciąży. Przegl. Lek. 2011 : T. 68, nr 10, s. 742-745.

Punktacja MNiSW: 5.000

Index Copernicus: 4.960

20. Przybylski G, Dąbrowska A, Gadzińska A, Pyskir M, Gołda R, Pyskir J, Pasińska M. Alcohol use as a risk factor for tuberculosis - data from ten years observation in Regional Center of Pulmonology in Bydgoszcz. Public health in the aspect of modern civilization. Ed. B. Sokołowska. Biała Podlaska: Państwowa Szkoła Wyższa, 2012

Punktacja MNiSW: 5.000

21. Przybylski G, Sobczak R, Bannach M, Pyskir M, Pyskir J, **Pasińska M**. Quality of life and well-being of patients with Chronic Obstructive Pulmonary Disease. Lifestyle education and wellness. Sci. ed. E. Dybińska, H. Duda. Lublin: NeuroCentrum, 2012 : s. 211-228.

Punktacja MNiSW: 5.000

22. **Pasińska M**, Adamczak R, Tabaczyńska M, Łazarczyk E, Pawlikowska A, Przybylski G. The influence of smoking on selected biochemical serum markers in women in first trimester of pregnancy. Lifestyle and wellness in good health sickness and disability. Sci. ed. K. Turowski. Lublin: NeuroCentrum, 2012 : s. 197-210.

Punktacja MNiSW: 5.000

23. **Pasińska M**, Dąbrowska A, Łazarczyk E, Repczyńska A, Przybylski G. Tobacco smoking impact on pregnancy-associated plasma protein-A (PAPP-A) levels in the

blood serum of women in first trimester of pregnancy. Indian J. Appl. Res. 2015 : Vol. 5, nr 8, s. 59-62.

24. Pasiński M, **Pasińska M**, Jedwabiński M, Mątewski D, Avramenko I, Haus O.
Ocinka viddaleniĥ rezul'tativ likuvanna i profesijnoi adaptacii pacientiv za vrodzenogo sindromu gipermoyl'nosti suglobiv i pripušenna pro naavnist' sindromu Elersa-Danlosa. Klin. Khir : 2017, nr 4, s. 77-79.

C. Mój dorobek obejmuje następujące publikacje:

- Prace oryginalne: 33
- Monografia: 15
- Prace poglądowe: 3
- Prace kazuistyczne: 4
- Publikacje z udziałem w badaniach w innych ośrodkach: 1
- Doniesienia na zjazdach i konferencjach zagranicznych i krajowych: 46
- Publikacje pełnotekstowe w suplementach czasopism: 5
- Inne publikacje: 2

Wykaz wszystkich publikacji przygotowany przez Bibliotekę Medyczną Collegium Medicum im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy Uniwersytetu Mikołaja Kopernika w Toruniu stanowi Załącznik do wniosku.

D. Sumaryczna wartość punktacji prac naukowych, znajdujących się w punktach 5A i 5B.

Sumaryczny impact factor według listy Journal Citation Reports (JCR) zgodnie z rokiem opublikowania:

IF: 10,341 (w tym 4,103 jako pierwszy autor)

Sumaryczna wartość punktacji KBN/MNiSzW: 325.500

E. Liczba cytowań:

- 52 cytowania - za lata 1997-2018 na podstawie bazy Web of Science
- 59 cytowań - za lata 1997 - 2018 na podstawie bazy Scopus

F. Indeks Hirscha - 4 według bazy Web of Science (WoS):

Indeks Hirsha - 4 według Scopus

G. Kierowanie projektami badawczymi oraz udział w projektach badawczych: Działalność statutowa CM UMK

1. Ocena skutków nosicielstwa aberracji rodzicielskich u potomstwa.
2. Badanie dziedzicznych mutacji genu BRCA1 u zdrowych kobiet powyżej 50 roku życia pochodzących z rodzin z historią raka piersi.
3. Analiza dziedzicznej mutacji genu NBS1 w raku prostaty.
4. Badanie dziedzicznych mutacji genu NBS1 u kobiet z rakiem piersi.
5. Badanie dziedzicznej mutacji NOD2 (2030insC) u zdrowych osób powyżej 50 roku życia pochodzących z rodzin z agregacją różnych nowotworów.
6. Badanie polimorfizmu genu CYP1B1 u kobiet z rakiem piersi.
7. Badanie mutacji CDKN2A u kobiet z rakiem piersi.
8. Wykrywanie zmian cytogenetycznych i molekularnych u osób z niepowodzeniami prokreacji.
9. Diagnostyka wad wrodzonych u płodu przy zastosowaniu nieinwazyjnych prenatalnych badań przesiewowych dla kobiet ciężarnych z poronieniami nawykowymi w wywiadzie.
10. Wykorzystanie różnych tkanek do genetycznej diagnostyki dzieci z wadami wrodzonymi.
11. Wykrywanie zmian cytogenetycznych i cytogenetyczno – molekularnych u osób z niepowodzeniami prokreacji.
12. Wykorzystanie różnych tkanek do genetycznej diagnostyki pacjentów z zaburzeniami rozwoju cielesno – płciowego.
13. Subtelomerowe aberracje chromosomów u par z nawracającymi poronieniami samoistnymi.
14. Wykrywanie zmian cytogenetycznych i cytogenetyczno-molekularnych u dzieci z podejrzeniem mikroaberracji oraz u ich rodziców.

Udział w projektach badawczych (realizowanych w ramach grantu Rektora UMK oraz badań własnych UMK). Granty KBN:

1. "Badania cytogenetyczne i molekularne u małżeństw z niepłodnością" - BW 7/99
2. "Badania diagnostyczne u dziewcząt i kobiet z zaburzeniami rozwoju cielesno - płciowego" - BW 36/2000
3. "Genetyczne podłoże nawracających poronień samoistnych" - BW 9/2001
4. "Badanie dziedzicznego podłoża raka piersi i jajnika" - BW 10/2001

H. Udział w międzynarodowych i krajowych konferencjach naukowych

Od 1997 r. uczestniczyłam w 103 konferencjach i sympozjach krajowych i zagranicznych, w tym jako autor lub współautor przedstawiłam łącznie 54 prace

opublikowane w streszczeniach 47 zjazdów krajowych oraz prace opublikowane w streszczeniach zjazdowych na 7 konferencjach o zasięgu europejskim i krajowym.

Konferencje i kursy międzynarodowe:

1. H. Janiszewska, O. Haus, R. Laskowski, M. Pasińska, A. Lauda-Świeciak, B. Górski, W. Szymański. BRCA 1 mutation analysis in families with breast/ovarian cancer from Pomerania - Kujawy region. Hereditary cancers - prophylactics, diagnostics, treatment. European Project on Development of Cancer Family Syndrome Registries. Międzyzdroje, 23-24 V 2002. [B.m., 2002] s. 21
2. W. Szymański, R. Adamczak, **M. Pasińska**, G. Ludwikowski, A. Kazdepka-Ziemińska, Z. Wasilewski. Analiza kliniczna stanu płodu i noworodka po zabiegach obarczających z wewnątrzmacicznie rozpoznaną wadą centralnego układu nerwowego. Ginekol. Pol. 2005 : T. 76 suppl. 2, s. 105. II Sympozjum Postępy w Diagnostyce i Terapii w Położnictwie i Ginekologii. Kurs Położniczy "Hot Topics in Fetal Medicine". Łódź, 6-8 X 2005
3. R. Gołda, **M. Pasińska**, M. Wyszomirska-Gołda, O. Haus. Analiza występowania i składu atypowych białek krążących kompleksów immunologicznych izolowanych z surowic kobiet z poronieniami nawykowymi. Ginekol. Pol. 2005 : T. 76 suppl. 2, s. 98. II Sympozjum Postępy w Diagnostyce i Terapii w Położnictwie i Ginekologii. Kurs Położniczy "Hot Topics in Fetal Medicine". Łódź, 6-8 X 2005
4. A. Zdrojewska, **M. Pasińska**, O. Haus, P. Korbal. The analysis of frequency of congenital malformations of external sexual organs in newborns hospitalized in the Neonatal Intensive Care Unit in Bydgoszcz. Arch. Perinat. Med. 2005 suppl, s. 47. The 8th European Symposium "Prevention of Congenital Anomalies". Poznań, Poland, 9-10 VI 2005
5. **M. Pasińska**. The results of genetic investigation in 182 couples with a history of reproductive failure from the Kujawy-Pomerania Region. 20th Anniversary Jubilee Congress. The fetus as a patient 2005. St. Stefan, Montenegro, 12-15 X 2005. [B.m., 2005] s. 30
6. Uczestnictwo w International Congress in Fetal Medicine, Warszawa, 08-10.10.2008
7. **M. Pasińska**, A. Zdrojewska, O. Haus. Wrodzone wady serca u dzieci z zespołami uwarunkowanymi genetycznie. Materiali konferencji "Wrodzeni wady ta nabuti zahworuwanna serca u ditej rann`ogo wiku". L`wiw, Ukraina, 27-28 XI 2008. [B.m., 2008] s. 26
8. Uczestnictwo w ISUOG Intensive Course Clinical Application of doppler in perinatal medicine, Toruń, 14-15.05.2010
9. Uczestnictwo 9th World Congress in Fetal Medicine. Ateny, Grecja, 20-24.06.2010
10. Uczestnictwo w IFFS 20th World Congress on Fertility&Sterility, Germany, Munich, 12-16.09.2010

11. Uczestnictwo w Ukraińsko – Polskiej szkole kardiologii dziecięcej i płodowej. Lwów, 24-25.06.2011
12. Uczestnictwo w kursie ISUOG „Early screening in pregnancy”, Toruń, 11-12.05.2012
13. Uczestnictwo w Międzynarodowej Konferencji Naukowej "Wellness and lifestyle- Styl życia dobrostan", Lublin 8 – 10.06.2012
14. Uczestnictwo w 11th World Congress in Fetal Medicine, Greece, Kos 24-28.06.2012
15. Uczestnictwo w 2nd Central – Eastern European Symposium on Free Nucleic Acids in Non – Invasive Prenatal Diagnosis, Czech Republic, Olomouc 25-26 of October, 2012
16. Uczestnictwo w 7th European Congress of Andrology 2012, Germany, Berlin 28-30.11.2012
17. Uczestnictwo 13th World Congress in Fetal Medicine. Nicea, Francja, 29.06 - 03.07.2014
18. Uczestnictwo w programie edukacyjnym nt. Fetal Cardio Krakow, 8-9.05.2015
19. Uczestnictwo w „Prague Spring Symposium Genomics in Reproductive Medicine, BGI” Czech Republic, Prague, 03-04.05.2013
20. Uczestnictwo w kursie Difficult Questions – Advanced Fetal Medicine Foundation Course of Fetal Medicine, Sopot, 18.05.2013
21. Uczestnictwo w Sympozjum nt. "Maternal - Fetal Symposjum 2014", Warszawa, 14.03.2014
22. Uczestnictwo w międzynarodowym programie edukacyjnym: "Fetal Cardio", Kraków, 08 – 09.05.2015
23. Uczestnictwo w konferencji: "From prenatal diagnosis to discharge neonate from hospispital", Łódź, 10.10.2015

Konferencje krajowe:

1. W. Szymański, J. Sarap, M. Szymański, Z. Sobociński, **M. Pasińska**. Analiza kliniczna wad wrodzonych u płodów i noworodków. Ginekol. Pol. 1997 : T. 68, nr 6, s. 248, bibliogr.
2. XXVI Kongres Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego. Białystok - Mikołajki - Olsztyn, 4-7 VI 1997
3. J. Sarap, W. Szymański, M. Grabiec, G. Ludwikowski, M. Szymański, **M. Pasińska**. Analiza stosowanych metod leczenia ciąży ektopowej. Ginekol. Pol. 1997 : T. 68, nr 6, s. 199, bibliogr. XXVI Kongres Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego. Białystok - Mikołajki - Olsztyn, 4-7 VI 1997
4. J. Sarap, W. Szymański, M. Szymański, M. Stankiewicz, **M. Pasińska**. Analiza wskazań do cięcia cesarskiego u rodzących z EPH-gestozą. Ginekol. Pol. 1997 : T. 68, nr 6, s. 200, bibliogr. XXVI Kongres Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego. Białystok - Mikołajki - Olsztyn, 4-7 VI 1997

5. W. Szymański, J. Sarap, R. Adamczak, **M. Pasińska**. Wartość diagnostyczna badania ultrasonograficznego guzów jajnika w oparciu o pooperacyjne rozpoznanie histopatologiczne. *Ginekol. Pol.* 1997 : T. 68, nr 6, s. 377, bibliogr. XXVI Kongres Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego. Białystok - Mikołajki - Olsztyn, 4-7 VI 1997
6. O. Haus, M. Wysocki, B. Mucha, K. Soszyńska, A. Kurylak, A. Żuryń, **M. Pasińska**, A. Ferenc. Zmiany cytogenetyczne w ostrych białaczkach u dzieci. II Zjazd Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka. Poznań, 24-26 V 1999. [B.m., 1999], s. 28
7. H. Janiszewska, O. Haus, R. Laskowski, B. Górski, **M. Pasińska**, R. Kozłowska, N. Miodońska, Z. Pawłowicz. Analizy rodowodowo-kliniczne i badania molekularne w rodzinach obciążonych chorobami nowotworowymi. Konferencja "Nowotwory dziedziczne - profilaktyka, diagnostyka, leczenie". Międzyzdroje, 23-24 VI 2000. [B.m., 2000], s. 40
8. H. Janiszewska, R. Laskowski, O. Haus, J. Sir, **M. Pasińska**, P. Rhone, T. Mierzwa, W. Kowalski. Badanie dziedzicznego podłoża choroby u pacjentek z rakiem piersi i w ich rodzinach. II Ogólnopolska Konferencja PTOK "Diagnostyka i leczenie raka piersi". Warszawa-Falenty, 22-24 III 2001. [B.m., 2001] s. 36-37
9. H. Janiszewska, O. Haus, B. Górski, R. Laskowski, **M. Pasińska**, J. Sir, R. Kozłowska, W. Szymański. Identyfikacja rodzin z zespołem dziedzicznego raka piersi i/lub jajnika. XIV Zjazd Polskiego Towarzystwa Genetycznego "Genetyka w służbie człowieka". Poznań 11-13 VI 2001. [B.m., 2001] s. 179-180
10. **M. Pasińska**, O. Haus, W. Szymański, A. Ferenc, B. Mucha, A. Marcinkowska, R. Adamczak. Wyniki badań cytogenetycznych u 91 par z niepowodzeniami ciążowymi. XIV Zjazd Polskiego Towarzystwa Genetycznego "Genetyka w służbie człowieka". Poznań 11-13 VI 2001. [B.m., 2001] s. 145-146
11. **M. Pasińska**, O. Haus, R. Adamczak, B. Mucha, A. Ferenc, G. Ludwikowski, I. Masłowska, W. Szymański. Analiza cytogenetyczna u par z poronieniami nawykowymi w regionie Kujawsko-Pomorskim. III Zjazd Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka "Genetyka w medycynie". Poznań, 16-18 IX 2002. Poznań: Ośrodek Wydawnictw Naukowych, 2002. [B.m., 2002] s. 98
12. A. Lauda-Świeciak, P. Zdrojewska, **M. Pasińska**, K. Soszyńska, P. Korbał, A. Żuryń, O. Haus. Badania genetyczne noworodków z wadami wrodzonymi. III Zjazd Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka "Genetyka w medycynie". Poznań, 16-18 IX 2002. Poznań: Ośrodek Wydawnictw Naukowych, 2002. [B.m., 2002] s. 94
13. A. Lauda-Świeciak, P. Zdrojewska, **M. Pasińska**, K. Soszyńska, P. Korbał, A. Żuryń, O. Haus. Badania genetyczne noworodków z wadami wrodzonymi. Medycyna perinatalna XXI wieku. III Kongres Polskiego Towarzystwa Medycyny Perinatalnej. Poznań, 26-28 IX 2002

Red. J. Wilczyński, D. Nowakowska, L. Podciechowski. Poznań: Ośrodek Wydawnictw Naukowych, 2002. s. 114

14. H. Janiszewska, O. Haus, R. Laskowski, **M. Pasińska**, A. Lauda-Świeciak, B. Górski, W. Szymański. BRCA 1 mutation analysis in families with breast/ovarian cancer from Pomerania - Kujawy region. Hereditary cancers - prophylactics, diagnostics, treatment. European Project on Debelopment of Cancer Family Syndrome Registries. Międzyzdroje, 23-24 V 2002. [B.m., 2002] s. 21

15. **M. Pasińska**, I. Makowska, A. Juraszek, B. Mucha, A. Lauda-Świeciak, A. Marcinkowska, O. Haus. Aberracje strukturalne chromosomu 13 - analiza 3 przypadków. X Ogólnopolska Konferencja Cytogenetyczna. Poznań, 5-6 VI 2003. Poznań, 2003 s. 61

16. R. Adamczak, W. Szymański, **M. Pasińska**, O. Haus. Badania diagnostyczne u dziewcząt i kobiet z zaburzeniami rozwoju cielesno-płciowego. Ginekol. Pol. 2003 : T. 74 supl. 1, s. 242. XXVIII Kongres Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego. Bydgoszcz, 17-20 IX 2003

17. **M. Pasińska**, E. Duszeńko, K. Soszyńska, O. Haus. Częściowa trisomia chromosomu 15 u dziewczynki z opóźnieniem rozwoju psycho-ruchowego i cechami autyzmu. X Ogólnopolska Konferencja Cytogenetyczna. Poznań, 5-6 VI 2003. Poznań, 2003 s. 62

18. **M. Pasińska**, O. Haus, R. Adamczak, A. Ferenc. Wyniki badań cytogenetycznych u 140 par z niepowodzeniami ciążowymi z regionu kujawsko-pomorskiego. Ginekol. Pol. 2003 : T. 74 supl. 2, s. 184. XXVIII Kongres Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego. Bydgoszcz, 17-20 IX 2003

19. **M. Pasińska**, E. Duszeńko, B. Mucha, K. Skonieczka, A. Lauda-Świeciak, O. Haus. Wpływ nosicielstwa translokacji zrównoważonych na niepowodzenia ciążowe. Polski Kongres Genetyki. XV Zjazd Polskiego Towarzystwa Genetycznego. IV Zjazd Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka. Warsztaty: Choroby genetyczne. Gdańsk, 6-9 IX 2004. Gdańsk, 2004. s. 43

20. **M. Pasińska**. Analiza genetycznego podłoża niepowodzeń ciążowych u par w regionie kujawsko-pomorskim. Med. Biol. Sci. 2005 : T. 19, nr 5, s. 103-104

21. W. Szymański, R. Adamczak, **M. Pasińska**, G. Ludwikowski, A. Kazdepka-Ziemińska, Z. Wasilewski. Analiza kliniczna stanu płodu i noworodka po zabiegach obarczających z wewnątrzmacicznie rozpoznaną wadą centralnego układu nerwowego. Ginekol. Pol. 2005 : T. 76 supl. 2, s. 105. II Sympozjum Postępy w Diagnostyce i Terapii w Położnictwie i Ginekologii. Kurs Położniczy "Hot Topics in Fetal Medicine". Łódź, 6-8 X 2005

22. R. Gołda, **M. Pasińska**, M. Wyszomirska-Gołda, O. Haus. Analiza występowania i składu atypowych białek krążących kompleksów immunologicznych izolowanych z

surowic kobiet z poronieniami nawykowymi. Ginekol. Pol. 2005 : T. 76 supl. 2, s. 98. II Sympozjum Postępy w Diagnostyce i Terapii w Położnictwie i Ginekologii. Kurs Położniczy "Hot Topics in Fetal Medicine". Łódź, 6-8 X 2005

23. A. Zdrojewska, **M. Pasińska**, O. Haus, P. Korbal. The analysis of frequency of congenital malformations of external sexual organs in newborns hospitalized in the Neonatal Intensive Care Unit in Bydgoszcz. Arch. Perinat. Med. 2005 suppl, s. 47. The 8th European Symposium "Prevention of Congenital Anomalies". Poznań, Poland, 9-10 VI 2005

24. **M. Pasińska**. The results of genetic investigation in 182 couples with a history of reproductive failure from the Kujawy-Pomerania Region. 20th Anniversary Jubilee Congress. The fetus as a patient 2005. St. Stefan, Montenegro, 12-15 X 2005. [B.m., 2005] s. 30

25. G. Przybylski, **M. Pasińska**, R. Gołda, J. Pyskir. Analiza występowania biernego palenia u dzieci z alergią układu oddechowego. X Jubileuszowa Ogólnopolska Konferencja Naukowa im. Prof. Franciszka Venuleta "Tytoń albo zdrowie". Ciechanów, 29-30 XI 2007. Program konferencji. Ciechanów: Arjadna Print, 2007 s. 37-38

26. **M. Pasińska**, G. Przybylski, A. Kazdepka-Ziemińska. Ocena świadomości kobiet ciężarnych z Poradni Badań Prenatalnych na wpływ dymu tytoniowego na stan zdrowotny noworodków. X Jubileuszowa Ogólnopolska Konferencja Naukowa im. Prof. Franciszka Venuleta "Tytoń albo zdrowie". Ciechanów, 29-30 XI 2007. Program konferencji. Ciechanów: Arjadna Print, 2007 s. 97-98

27. **M. Pasińska**, E. Łazarczyk, M. Drożniewska, A. Pawlikowska, O. Haus. Translokacje chromosomowe u dzieci z zaburzeniami rozwoju. III Ogólnopolska Konferencja "Problemy diagnostyki, rehabilitacji i rozwoju dziecka niepełnosprawnego". Lublin, 22-24 IX 2008. [Lublin, 2008] s. 92-93

28. **M. Pasińska**, A. Zdrojewska, O. Haus. Wrodzone wady serca u dzieci z zespołami uwarunkowanymi genetycznie. Materiali konferencji "Wrodzeni wady ta nabuti zahworuwanna serca u ditej rann`ogo wiku". L`wiw, 17-28 XI 2008. [B.m., 2008] s. 26

29. A. Jezela-Stanek, E. Małunowicz, E. Ciara, M. Gajdulewicz, K. Spodar, J. Wierzbą, R.Śmigiel, E. Pszeniczna, E. Homa, **M. Pasińska**, L. Korniszewski, J. Zaremba, A. Kutkowska-Kaźmierczak, B. Goryluk-Kozakiewicz, E. Popowska, M. Kugaulo, K. Chrzauowska, M. Krajewska-Walasek. Zespół Smitha, Lemlego i Opitza jako przykład zespołu wad rozwojowych uwarunkowanych wrodzonym błędem metabolizmu. III Ogólnopolska Konferencja "Problemy diagnostyki, rehabilitacji i rozwoju dziecka niepełnosprawnego". Lublin, 22-24 IX 2008. [Lublin, 2008] s. 56-58

30. R. Gołda, W. Jóźwicki, G. Przybylski, **M. Pasińska**, A. Pawlikowska, M. Wyszomirska, J. Domaniewski. Circulating immune complexes (CIC) as a source of information about the nature of sickness process - proposals of methods of analyses. Med. Biol. Sci. 2009 : T. 23 suppl. 2, s. 17. XLIII Symposium of the Polish Society for Histochemistry and Cytochemistry. Bydgoszcz, 21-23 IX 2009
31. R. Gołda, L. Nowak, A. Pawlikowska, **M. Pasińska**, G. Odrowąż-Sypniewska, G. Przybylski. Comparative analysis of protein fractions in circulating immune complexes and non-typical protein p53 in serum from women with recurrent miscarriages and normal women. Med. Biol. Sci. 2009 : T. 23 suppl. 2, s. 46-47. XLIII Symposium of the Polish Society for Histochemistry and Cytochemistry. Bydgoszcz, 21-23 IX 2009
32. A. Pawlikowska, **M. Pasińska**, M. Droźniewska, O. Haus. Badania cytogenetyczne u par z poronieniami nawykowymi. I Ogólnopolska Konferencja Naukowo-Szkoleniowa "Zdrowa kobieta - zdrowa rodzina". Zespół red. Mariola Banaszkiewicz, Katarzyna Betke. Bydgoszcz, 5-6 XI 2010. Bydgoszcz, [2010] s. 18
33. **M. Pasińska**, L. Dudarewicz, A. Pawlikowska, E. Łazarczyk, G. Przybylski, O. Haus, M. Grabiec. Badania prenatalne u pacjentek z niepowodzeniami ciążowymi na podstawie materiału Katedry i Zakładu Genetyki Klinicznej CM UMK w Bydgoszczy. I Ogólnopolska Konferencja Naukowo-Szkoleniowa "Zdrowa kobieta - zdrowa rodzina". Zespół red. Mariola Banaszkiewicz, Katarzyna Betke. Bydgoszcz, 5-6 XI 2010. Bydgoszcz, [2010] s. 16-17
34. G. Przybylski, A. Gadzińska, M. Bannach, R. Gołda, M. Pyskir, J. Pyskir, **M. Pasińska**, R. Pujszo. Palenie tytoniu u kobiet ze szczególnym uwzględnieniem okresu ciąży. I Ogólnopolska Konferencja Naukowo-Szkoleniowa "Zdrowa kobieta - zdrowa rodzina". Zespół red. Mariola Banaszkiewicz, Katarzyna Betke. Bydgoszcz, 5-6 XI 2010. Bydgoszcz, [2010] s. 58-59
35. P. Sadłecki, M. Stankiewicz, N. Bronk, M. Walentowicz-Sadłecka, R. Adamczak, **M. Pasińska**, M. Grabiec. Analiza zabiegów amniopunkcji przeprowadzonych w latach 2010-2011 w Katedrze i Klinice Położnictwa, Chorób Kobiety i Ginekologii Onkologicznej CM UMK w Bydgoszczy. XXXI Kongres Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego. "Kobieta XXI wieku". Katowice, 19-22 września 2012. [Katowice, 2012] s. 122
36. E. Łazarczyk, **M. Pasińska**, K. Jułga, O. Haus. Badania cytogenetyczne i cytogenetyczno-molekularne u par z poronieniami nawykowymi. IV Polski Kongres Genetyki. Poznań, 10-13 IX 2013. Poznań: Fundacja UM, 2013 s. 107-108

37. A. Runge, A. Repczyńska, E. Łazarczyk, **M. Pasińska**, O. Haus. Trisomia translokacyjna chromosomu 21 przebiegająca z translokacją t(X;21). IV Polski Kongres Genetyki. Poznań, 10-13 IX 2013. Poznań: Fundacja UM, 2013 s. 97
38. **M. Pasińska**, E. Łazarczyk, A. Repczyńska, B. Grolik, A. Runge, A. Juraszek, R. Adamczak, M. Walentowicz-Sadłecka, P. Sadłecki, O. Haus. Analiza badań przeprowadzonych w Katedrze i Zakładzie Genetyki Klinicznej w ramach Programu Badań Prenatalnych of 01.01.2013 do 31.03.2014. VII Zjazd Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka, Bydgoszcz, 8-10 IX 2014. [B.m., 2014] s. 8
39. **M. Pasińska**, O. Haus. Chromosomowe przyczyny niepłodności. Sympozjum Naukowo-Szkoleniowe. 16 Dzień Andrologiczny. Problemy płodności mężczyzn. Bydgoszcz, 19-20 IX 2014. [B.m., 2014] s. 66-67
40. O. Haus, **M. Pasińska**. Monogenowe przyczyny niepłodności męskiej. Sympozjum Naukowo-Szkoleniowe. 16 Dzień Andrologiczny. Problemy płodności mężczyzn. Bydgoszcz, 19-20 IX 2014. [B.m., 2014] s. 70
41. J. Martenka, **M. Pasińska**, A. Rusinek, I. Milewska, A. Dąbrowska, K. Soszyńska. Polimorfizm apolipoproteiny E (ApoE) u pacjentek z niepowodzeniami ciążowymi. VII Zjazd Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka, Bydgoszcz, 8-10 IX 2014. [B.m., 2014] s. 43
42. T. Bogiel, **M. Pasińska**, H. Morzyńska, A. Duleba, A. Dąbrowska, K. Soszyńska. Polimorfizm pozycji 677 genu MTHFR u partnerów kobiet z niepowodzeniami ciążowymi. VII Zjazd Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka, Bydgoszcz, 8-10 IX 2014. [B.m., 2014] s. 44
43. **M. Pasińska**, A. Zdrojewska, N. Wujak, M. Straburzyński, M. Pasiński. Rodzinnie występujący zespół ektrodaktylii - dysplazji ektodermalnej i rozszczepu wargi i podniebienia rozpoznany prenatalnie. VII Zjazd Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka, Bydgoszcz, 8-10 IX 2014. [B.m., 2014] s. 9
44. E. Łazarczyk, **M. Pasińska**, O. Haus. Male infertility caused by mosaic karyotype with different Y chromosome status in fibroblasts and lymphocytes. V Polski Kongres Genetyki. Łódź: Pol. Tow. Genet., Pol. Tow. Genet. Człow., 2016 s. 216
45. **M. Pasińska**, E. Łazarczyk, A. Repczyńska, K. Jułga, A. Runge, T. Janiszewska, A. Juraszek. Problemy kliniczne u pacjentek z kariotypem mozaikowym związanym z chromosomem X. IX Zjazd Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka. Bydgoszcz, 2018.09.13 s. 33

46. E. Łazarczyk, K. Jułga, A. Repczyńska, **M. Pasińska**, O. Haus. Analiza kariotypu konstytucyjnego w tkankach innych niż krew obwodowa : doświadczenia własne. IX Zjazd Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka. Bydgoszcz, 2018 s. 15
47. K. Wertheim-Tysarowska, D. Śniegórska, S. Radomska, A. Grabarczyk, A. Kutkowska-Kaźmierczak, K. Osipowicz, L. Ruszkowska, R. Śmigiel, B. Wawrzycki, A. Kujko, A. Jakubiuk-Tomaszuk, A. Barczyk, D. Marańska, K. Ebner, A. Eckersdorf-Mastalerz, J. Castaneda, A. Jezela-Stanek, N. Bezniakow, M. Firek-Pędras, E. Obersztyn, **M. Pasińska**, A. Pietrzyk, J. Wierzba, P. Własienko, O. Szczygielski, T. Gambin, J. Sawicka, M. Jackiewicz, K. Niepokój, A. Rygiel, P. Bialik, K. Woźniak, C. Kowalewski, J. Bal. Panelowe sekwencjonowanie następnej generacji w diagnostyce zaburzeń rogowacenia. IX Zjazd Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka. Bydgoszcz, 2018 s. 3-4

6. Dorobek dydaktyczny i popularyzatorski oraz informacja o współpracy międzynarodowej habilitanta

A. Działalność dydaktyczna:

- * 1998 – 2006: Przygotowanie i prowadzenie ćwiczeń i seminariów ze studentami III i VI roku Wydziału Lekarskiego, II roku Biotechnologii, IV roku Analityki Medycznej wydziału Farmacji z przedmiotu genetyka kliniczna jako asystent.
- * 1998 - 2007: Opiekun Studenckiego Koła Naukowego przy Katedrze i Zakładzie Genetyki Klinicznej oraz Katedrze i Klinice Chorób Kobięcych
- * 2006 – obecnie: Przygotowanie i prowadzenie wykładów, ćwiczeń i seminariów dla studentów II, III, IV i V roku Wydziału Lekarskiego oraz II roku Biotechnologii z przedmiotu: Genetyka Kliniczna oraz dla IV Analityki Medycznej WF, I roku Dietetyki i Audiofonologii WNoZ roku z przedmiotu - Genetyka Medyczna.
- * 2006 – obecnie: Udział w kształceniu podyplomowym lekarzy w trakcie specjalizacji z genetyki klinicznej, endokrynologii oraz neonatologii.
- * 2010 – obecnie: Przygotowanie i prowadzenie ćwiczeń i seminariów ze studentami English Division, II i IV roku Wydziału Lekarskiego z przedmiotu genetyka kliniczna
- * Kierowanie 1 specjalizacją w zakresie genetyka kliniczna

Promotor:

- Promotor pomocniczy pracy doktorskiej pt.: „Retrospektywne i prospektywne badania cytogenetyczne i cytogenetyczno - molekularne w diagnostyce prenatalnej”, (praca przygotowywana).

- Prac magisterskich pt.:

1. „Badania cytogenetyczne u par z poronieniami nawykowymi” - 2006

2. „Wykorzystanie różnych tkanek w diagnostyce cytogenetycznej i molekularnej w wadach wrodzonych” - 2009
3. "Badanie cytogenetyczne i FISH u dzieci z wrodzonymi wadami serca" - 2010
4. „Wpływ palenia papierosów na wybrane parametry biochemiczne w surowicy kobiet ciężarnych w II trymestrze ciąży" - 2011
5. „Wpływ palenia papierosów na wybrane parametry biochemiczne w surowicy u kobiet ciężarnych w I trymestrze" - 2011
6. „Ocena poziomu białka PAPP-A oraz B-HCG w I trymestrze ciąży u pacjentek po leczeniu niepłodności przy pomocy ART" - 2013
7. „Ocena poziomu osoczowego białka ciążowego PAPP-A w surowicy kobiet w ciąży w I trymestrze jako czynnika predykcyjnego cukrzycy ciężarnych” - 2016
8. „Badanie mutacji G1691A/R506Q (Leiden) oraz R2H1299R genu czynnika V krzepnięcia osoczowego u par z niepowodzeniami ciążowymi” - 2018
9. „Badanie mutacji genu *MTHFR* u rodziców dzieci urodzonych z aneuploidią” - 2018
10. „Badanie osoczowego białka ciążowego PAPP-A u kobiet z niedoczynnością tarczycy w I trymestrze ciąży" - w trakcie realizacji" - 2018

- Prac licencjackich pt.

1. "Metody inwazyjne diagnostyki prenatalnej” - 2007
2. "Genetyczne przyczyny niepłodności”- 2007
3. "Analiza czynników wpływających na powstawanie wad wrodzonych” - 2008
4. „Prenatalny skrining nieinwazyjny do diagnostyki wad wrodzonych płodu” - 2013
5. „Analiza retrospektywna stanu płodu na podstawie przeprowadzonych ankiet pacjentek diagnozowanych w Prenatalnej Poradni Genetycznej SU nr 2 w Bydgoszczy” - 2013

Prace licencjackie w trakcie przygotowywania:

1. „Genetyczne przyczyny niepłodności męskiej”.
2. „Genetyczne przyczyny niepłodności żeńskiej”.

- Recenzent pracy magisterskiej pt. "Populacja limfocytów dolnych dróg oddechowych w obwodowym raku płuca w materiale z płukania oskrzelowo – pęcherzykowego. Próba oceny miejscowej odpowiedzi immunologicznej".

B. Działalność popularyzatorska:

- Wykład szkolenia podyplomowego Oddziału Kujawsko - Pomorskiego Towarzystwa Ginekologicznego na temat. "Wyniki badań cytogenetycznych u par z niepowodzeniami rozrodu w materiale Katedry i Zakładu Genetyki Klinicznej", Bydgoszcz 23.03.2001
- Wykład popularno - naukowy nt. "Genetyczne podłoże nowotworów: rodzinna agregacja nowotworów" - w ramach konferencji Stowarzyszenia Różowa Wstążeczka, Bydgoszcz, 16.10.2015
- Wykład popularno - naukowy nt. „Czy warto już podczas ciąży rozpoznać u dziecka zespół Downa?” w ramach konferencji: "Zespół Downa - odpowiedzi na pytania", Bydgoszcz 20.05.2016
- Wykład popularno - naukowy nt. „Dlaczego wykonujemy badania prenatalne?” w ramach cyklu „Medyczna środa" Bydgoszcz, 25.11.2017
- Wykład na konferencji „I Bydgoskie Spotkanie Osób z Zespołem EDS”. Bydgoszcz, 20.05.2017
- Wykład w ramach Festiwalu Nauki – maj 2017
- Uczestnictwo w Dniach Otwartych uczelni
- Uczestnictwo w komisjach egzaminacyjnych na wstępnych egzaminach USM Biotechnologii
- Uczestnictwo w komisjach obrony prac magisterskich
- Uczestnictwo w komisjach obrony prac licencjackich

C. Działalność organizacyjna:

- Organizacja i uczestnictwo dwóch sympozjów "Wspomaganie rozwoju dzieci z zespołami uwarunkowanymi genetycznie" w Ciechocinku, w 2003 i 2004 r.,
- Organizacja VIII Ogólnopolskiego Sympozjum "Wspomaganie rozwoju dzieci z zespołami genetycznymi. Zespoły związane z otyłością", Chełmno 31.05 - 02.06.2007 r.
- Przygotowanie studentów do zjazdów SKN 1998 - 2006
- Kilkakrotnie udział w Dniach Otwartych Uczelni
- Organizacja III Prekongresowej Sesji Studenckich kół Naukowych Położniczo - Ginekologiczno - Genetycznych w ramach XXVIII Kongresu PTG, Bydgoszcz 16-17.09.2003
- Uczestnictwo w Komitecie Naukowym na VII Międzynarodowym Sympozjum Studentów i Młodych Lekarzy z Zakresu Chirurgii i innych Specjalności Zabiegowych, Ustroń 06-08.05.2005
- Czynne uczestnictwo i organizacja Sympozjum Naukowo-Szkoleniowego - 16. Dzień Andrologiczny 19-20.09.2014 r. (Wykład nt. "Chromosomowe przyczyny niepłodności", przygotowanie i omówienie przypadków klinicznych)

- VII Zjazd Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka – członek Komitetu Organizacyjnego- IX Zjazd Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka - przewodniczenie sesji „Diagnostyka prenatalna oraz diagnostyka niepowodzeń prokreacji”.
- Koordynowanie oraz udział w realizowaniu Programu Badań Prenatalnych NFZ od 01.11.2004 r. (Program finansowany przez MZ)
- Organizacja Prenatalnej Poradni Genetycznej w Szpitalu Uniwersyteckim nr 2 im. dr J. Bizuela w Bydgoszczy - od 2004 r.
- Wydawanie opinii sądowo – lekarskich z zakresu położnictwa i ginekologii i genetyki klinicznej na rzecz Zakładu Medycyny Sądowej CM UMK

D. Członkostwo w międzynarodowych i krajowych organizacjach oraz towarzystwach naukowych:

- Polskie Towarzystwo Ginekologiczne – od 1997 r.
- Polskie Towarzystwo Genetyki Człowieka - od 2002 r.
- Polskie Towarzystwo Ginekologii Estetycznej i Rekonstrukcyjnej - od 2014 r.
- Członek reaktywowanego zespołu grupy roboczej ds. modyfikacji Programu Badań Prenatalnych przy Ministerstwie Zdrowia od 2004 r.
- AKT POWOŁANIA – CENTRUM EGZAMINÓW MEDYCZNYCH – na Członka Państwowej Komisji Egzaminacyjnej w dziedzinie Genetyka Kliniczna, 20.09.2017
- Członek Komisji Rewizyjnej Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka od 2018 r.
- Sekretarz Zarządu Sekcji Prenatalnej Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka od 2018 r.

E. Recenzowanie publikacji w czasopismach międzynarodowych i krajowych:

F. Otrzymane nagrody i wyróżnienia

Dotychczas za działalność naukową otrzymałam następujące nagrody i wyróżnienia:

- 2000 r. - Zespołową Nagrodę Rektora II stopnia za działalność dydaktyczną Akademii Medycznej im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy.
- 2002 r. – Zespołową Nagrodę Rektora II stopnia za działalność dydaktyczną Akademii Medycznej im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy.
- Na podstawie art.156 ustawy a dnia 27 lipca 2005 r. Prawo o szkolnictwie wyższym (Dz. U. z 2012 r. poz. 572, z późn. zm.) otrzymałam Nagrodę Jubileuszową za 20 lat pracy.

7. Inne:

A. Współpraca naukowa

Zagadnienia nad którymi pracuję opierają się na badaniach wielośrodkowych. Wykonywane są one zarówno do celów diagnostycznych jak i do realizacji badań

naukowych. W związku z powyższym moja współpraca obejmuje wiele ośrodków naukowych m. in.:

1. Zakład Genetyki Instytut Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi
2. Zakład Genetyki Pomorski Uniwersytet Medyczny
2. Zakład Genetyki Instytut Matki i Dziecka w Warszawie
3. Zakład Genetyki Instytut Psychiatrii i Neurologii w Warszawie
4. Centrum Medyczne "Medgen" w Warszawie
5. Niepubliczny Zakład Opieki Zdrowotnej "Genomed" w Warszawie
6. Centrum Genetyki Medycznej "Genesis" w Poznaniu
7. Fundacja Medycyny Płodowej w Londynie (The Fetal Medicine Foundation - London)
8. Read - Gene S.A w Szczecinie
9. Lwowski Narodowy Uniwersytet Medyczny im. Danila Halickiego Katedra Propedeutyki Pediatrii i Genetyki Medycznej.

B. Staże zagraniczne

-

C. Udział w ważniejszych kursach i szkoleniach:

- Uczestnictwo w ISUOG Intensive Course Clinical Application of doppler in perinatal medicine, Toruń, 14-15.05.2010
- Uczestnictwo 9th World Congress in Fetal Medicine. Ateny, Grecja, 20-24.06.2010
- Uczestnictwo w IFFS 20th World Congress on Fertility&Sterility, Germany, Munich, 12-16.09.2010
- Uczestnictwo w Ukraińsko – Polskiej szkole kardiologii dziecięcej i płodowej. Lwów, 24-25.06.2011
- Uczestnictwo w kursie ISUOG „Early screening in pregnancy”, Toruń, 11-12.05.2012
- Uczestnictwo w Międzynarodowej Konferencji Naukowej "Wellness and lifestyle- Styl życia dobrostan", Lublin 8 – 10.06.2012
- Uczestnictwo w 11th World Congress in Fetal Medicine, Greece, Kos 24-28.06.2012
- Uczestnictwo w 2nd Central – Eastern European Symposium on Free Nucleic Acids in Non Invasive Prenatal Diagnosis, Czech Republic, Olomouc 25-26 of October, 2012
- Uczestnictwo w 7th European Congress of Andrology 2012, Germany, Berlin 28-30.11.2012
- Uczestnictwo 13th World Congress in Fetal Medicine. Nicea, Francja, 29.06 - 03.07.2014-
- Uczestnictwo w programie edukacyjnym nt. Fetal Cardio Krakow, 8-9.05.2015
- Uczestnictwo w „Prague Spring Symposium Genomics in Reproductive Medicine, BGI” Czech Republic, Prague, 03-04.05.2013

- Kurs Audytora wewnętrznego Systemu Zarządzania Jakością zgodnego z ISO 9001:2015-10 oraz 14001:2015-09
- Szkolenie z zakresu ochrony danych osobowych RODO - 14.02.2019

D. Działalność lecznicza:

W 1995 r. po ukończeniu studiów rozpoczęłam staż podyplomowy w Szpitalu im. dr J. Bizuela w Bydgoszczy, po którym podjęłam pracę w Przychodni Rejonowej "Bartodzieje", gdzie równolegle w ramach wolontariatu odbywałam staż specjalizacyjny z zakresu położnictwa i ginekologii. Od 1998 r. zatrudniona jestem w Katedrze i Zakładzie Genetyki Klinicznej, wówczas w charakterze asystenta. Równolegle prowadziłam działalność kliniczną, zdobywając specjalizację I stopnia w 2000 r. i II stopnia w 2006 r. z zakresu położnictwa i ginekologii. Staż specjalizacyjny z zakresu położnictwa i ginekologii odbywałam w szpitalu im. dr J. Bizuela w Bydgoszczy, gdzie również pełniłam dyżury. W tym czasie przyjmowałam również pacjentów w pełnoprofilowej poradni genetycznej, do której trafiają osoby z wadami wrodzonymi, zaburzeniem determinacji płci, chorobami dziedzicznymi, pary z niepowodzeniami prokreacji czy też pacjenci z rodzinną historią nowotworów.

21 stycznia 2004 r. uzyskałam stopień doktora nauk medycznych na podstawie przedstawionej rozprawy doktorskiej pod tytułem "Analiza genetycznego podłoża niepowodzeń ciążowych u par w regionie kujawsko - pomorskim". Zainteresowanie patologią ciąży oraz diagnostyką i terapią płodu były kontynuacją pracy zapoczątkowanej już w Studenckim Kole Naukowym przy Katedrze i Klinice Położnictwa i Chorób Kobiety Akademii Medycznej w Bydgoszczy. Od 2004 r. byłam współorganizatorem Prenatalnej Poradni Genetycznej w Szpitalu Uniwersyteckim nr 2 im. dr J. Bizuela w Bydgoszczy, gdzie obecnie pracuję udzielając porady genetyczne, wykonując USG oraz badania inwazyjne. Po uzyskaniu II stopnia specjalizacji z zakresu położnictwa i ginekologii w 2006 r. rozpoczęłam specjalizację z genetyki klinicznej, którą zakończyłam egzaminem specjalizacyjnym w 2009 r. Możliwość połączenia dwóch dziedzin, zajmujących się zagadnieniami zaburzeń prokreacji, niepowodzeń rozrodu, determinacji płci, a także epidemiologią wad wrodzonych, poparte praktyką dało mi możliwość rozszerzenia zainteresowań i praktycznego zastosowania zdobytej wiedzy dla celów diagnostyczno - terapeutycznych w opiece nad pacjentami, a także dydaktycznej w pracy ze studentami i stażystami. Od 01.10.2006 r. jestem zatrudniona na etacie adiunkta w Katedrze i Zakładzie Genetyki Klinicznej CM UMK, gdzie prowadzę zajęcia ze studentami II i IV roku Wydziału Lekarskiego i Studiów Anglojęzycznych oraz w ramach Erasmus z zakresu

przedmiotu - genetyka kliniczna oraz dla IV Analityki Medycznej, II Biotechnologii, i Dietetyki i Audiofonologii.

Koordynuję szkolenie podyplomowe lekarzy specjalizujących i sprawuję opiekę nad lekarzami specjalizującymi się w zakresie genetyki klinicznej, neonatologii oraz endokrynologii w Pełnospecjalistycznej Poradni Genetycznej oraz Prenatalnej Poradni Genetycznej. Pełniłam rolę kierownika 1 specjalizacji.

W czerwcu 2013 r. ukończyłam studia podyplomowe Zarządzanie w Ochronie Zdrowia.

W Katedrze i Zakładzie Genetyki Klinicznej zajmuję się głównie pracą dydaktyczną. Jednakże koordynuję pracę związaną z diagnostyką pacjentek z Prenatalnej Poradni Genetycznej, jak również zajmuję się organizacją pracy oraz optymalizacją funkcjonowania we współdziałaniu z NFZ.

Od początku swojej pracy zawodowej podejmuję różne obowiązki i zadania, staram się rozszerzać swoje umiejętności. Najważniejszą jednak moją rolą, którą pełnię już od 23 lat jest praca lekarza, pomagająca pacjentowi.

Margoladenoi Poniński

Podpis wnioskodawcy