

Prof. dr hab. n. med. Tadeusz Jerzy Mazurczak jest specjalistą z zakresu pediatrii oraz genetyki klinicznej i należy do grona najwybitniejszych genetyków klinicznych w Polsce. Przez 45 lat pracował w Instytucie Matki i Dziecka, w którym przez 30 lat pełnił funkcję kierownika Zakładu Genetyki Medycznej jednej z czołowych i najstarszych w Polsce placówek naukowych w dziedzinie genetyki klinicznej. Ma wybitne osiągnięcia naukowe dotyczące badania etiopatogenezy chorób dziedzicznych oraz poradnictwa genetycznego a także dydaktyczne i organizacyjne w zakresie tworzenia i rozwijania wysokospecjalistycznej opieki genetycznej w Polsce.

Profesor Tadeusz Mazurczak urodził się 24 marca 1940 roku w Warszawie. W roku 1963 ukończył Oddział Pediatryczny Wydziału Lekarskiego Akademii Medycznej w Warszawie. Po odbyciu stażu podyplomowego podjął pracę w Instytucie Matki i Dziecka w Warszawie zajmując kolejno stanowiska: asystenta w Klinice Pediatrii i Chorób Metabolicznych, st. asystenta w Zakładzie Rozwoju Dzieci i Młodzieży aby w 1974 roku podjąć pracę jako lekarz w Poradni Genetycznej Zakładu Genetyki rozpoczynając swoją przygodę życiową z genetyką kliniczną. W Zakładzie Genetyki IMD pracował aż do przejścia na emeryturę w 2010 roku zajmując kolejno stanowiska: adiunkta (1976-81), docenta (1990-96) i profesora (1996-2010). W latach 1981-2010 był kierownikiem Zakładu Genetyki IMD. Po przejściu na emeryturę podjął pracę w Akademii Pedagogiki Specjalnej im. M. Grzegorzewskiej w Warszawie w Inst. Psychologii Stosowanej Katedry Biologicznych Podstaw Zachowania. Jest specjalistą I^o (1968) i II^o (1974) z pediatrii oraz z genetyki klinicznej (2003). Stopień doktora n. medycznych nadany przez Radę Naukową Instytutu Matki i Dziecka na podstawie rozprawy doktorskiej pt. *„Charakterystyka rozwoju fizycznego dzieci w pierwszym roku życia urodzonych z niskim ciężarem ciała”* uzyskał w 1975 r. Stopień doktora habilitowanego n. medycznych nadany przez Radę Naukową IMD otrzymał na podstawie oceny dorobku naukowego i pracy habilitacyjnej pt. *„Retrospektywne i prospektywne badania problemów rodzin objętych poradnictwem genetycznym”*. W roku 1996 uzyskał tytuł naukowy profesora nauk medycznych

Doświadczenie zawodowe i naukowe Prof. Mazurczak zdobywał m.in. w renomowanych brytyjskich i amerykańskich ośrodkach genetyki medycznej. Jako stypendysta British Council w 1976 roku odbył półroczne szkolenie u prof. C. Cartera w Genetic Unit Institute of Child Health w Londynie oraz w kilku innych ośrodkach genetyki medycznej w Wielkiej Brytanii (Cardiff, Birmingham, Newcastle, Glasgow,

Edynburg, Manchester). Był współwykonawcą polsko-amerykańskiego programu badawczego w zakresie poradnictwa genetycznego zapoznając się, w roku 1979, z organizacją i programami badawczymi kilku czołowych ośrodków genetyki medycznej USA (Boston, Los Angeles, Santa Anna, San Francisco, Seattle). Odbył też 9-miesięczny staż naukowy, jako *visiting scientist*, w Bureau of Radiological Health Food and Drug Administration w Rockville MD. Uczestniczył w badaniach dotyczących epidemiologii wad wrodzonych prowadzonych przez Johns Hopkins School of Epidemiology. Brał czynny udział w licznych warsztatach naukowych oraz konferencjach, zjazdach i kongresach naukowych krajowych i zagranicznych dotyczących pediatrii, genetyki medycznej oraz genetyki klinicznej.

Prof. Mazurczak był inicjatorem, koordynatorem i realizatorem wielu, także wieloośrodkowych, zamawianych programów badawczych, w tym projektu badawczo rozwojowego. Wyniki badań realizowanych w ramach tych projektów stały się podstawą wielu prac opublikowanych w czasopismach naukowych o wysokim standardzie - anglojęzycznych i polskich. Liczne publikacje, z których wiele miało charakter pionierski, także w skali międzynarodowej, dotyczyły zarówno problematyki poradnictwa genetycznego jak też etiopatogenezy chorób i zespołów genetycznych. Ich wyniki znalazły wykorzystanie w praktyce klinicznej. Prof. Mazurczak swoją działalnością naukową przyczynił się do uznania i rozwoju poradnictwa genetycznego w Polsce jako wysokospecjalistycznej działalności medycznej. Jego prace w tej dziedzinie prowadzone w latach 70 i 80 były pracami pionierskimi w Polsce i tworzyły m.in. podstawy dla rozwoju genetyki klinicznej w naszym kraju.

Zainteresowania naukowe i tematyka prac badawczych prowadzonych przez zespół prof. Mazurczaka dotyczyły różnych aspektów genetyki klinicznej: organizacji poradnictwa genetycznego, diagnostyki pre- i postnatalnej chorób i zespołów uwarunkowanych genetycznie, wprowadzania metod analizy DNA do diagnostyki chorób genetycznych oraz potrzeb poradnictwa genetycznego i medycyny wieku rozwojowego. Obejmowały również wykorzystanie cytogenetyki molekularnej w genetyce klinicznej oraz badania nad genetycznie uwarunkowaną niepełnosprawnością intelektualną. Zespół prof. Mazurczaka, jako jeden z pierwszych w Polsce, rozpoczął w 1989 r. badania molekularne chorób dziedzicznych. Początkowo koncentrowały się one na analizie tła molekularnego modelowych chorób dziedzicznych takich jak mukowiscydoza, zespół fra(X) czy fenyloketonuria a następnie dotyczyły patologii molekularnej kilkunastu chorób

dziedzicznych człowieka. Zespół prof. Mazurczaka wprowadził do praktyki medycznej, jako pierwszy w Polsce, diagnostykę molekularną m.in. takich chorób jak mukowiscydoza, fenyloketonuria, zespół fra(X), zespoły mikrodelecyjne oraz niektóre choroby genomowe.

Szczególną zasługą prof. Mazurczaka są osiągnięcia dotyczące badań nad genetycznymi uwarunkowaniami niepełnosprawności intelektualnej. Były one możliwe dzięki wprowadzeniu do badań nowoczesnych technik cytogenetyki, analizy DNA, analizy sprzężeń oraz analizy genomu metodami porównawczej hybrydyzacji genomowej (aCGH). Wyniki badań prowadzonych w kierowanym przez niego Zakładzie publikowane są w czasopismach z listy filadelfijskiej a sumaryczna wartość ich punktacji tylko od 2005 do 2010 roku wynosi: IF=323. Prof. Mazurczak jest autorem i współautorem ponad 200 publikacji, szeregu opracowań książkowych, skryptów z zakresu genetyki medycznej i klinicznej oraz zastosowań biologii molekularnej w diagnostyce chorób dziedzicznych. Pod Jego redakcją ukazały się również tłumaczenia z języka angielskiego podręczników genetyki medycznej.

Znaczącą aktywnością Prof. Mazurczaka było zainteresowanie psychologicznymi i etycznymi aspektami poradnictwa genetycznego i zaangażowanie w zagadnienia bioetyki, nierozłącznie związane z problematyką diagnostyki i profilaktyki chorób dziedzicznych. Z Jego inicjatywy zorganizowano w Instytucie Matki i Dziecka Konferencję pt. "Zastosowanie biologii w medycynie a godność osoby ludzkiej - aspekty medyczne, etyczne i prawne", w której wzięło udział szereg wybitnych osób, specjalistów z zakresu genetyki, prawa i etyki. Prof. Mazurczak działał w tym zakresie także na forum międzynarodowym będąc ekspertem Komisji Bioetyki Rady Europy w Strasburgu (1998-2004).

Prof. Mazurczak był aktywnym członkiem kilku Komitetów i Komisji Naukowych Wydziału Medycznego PAN: Komitetu Rozwoju Człowieka i Komisji Wad Wrodzonych tego Komitetu, Komitetu Genetyki Człowieka i Biologii Komórki i Komisji Genetyki tego Komitetu oraz Komisji Neurogenetyki Komitetu Nauk Neurologicznych. Był także członkiem kilku Rad Naukowych: Instytutu Matki i Dziecka (przewod. 1995-1999), Inst. Genetyki Człowieka PAN w Poznaniu, Inst. Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka, Inst. Zdrowia Publicznego-Państwowego Zakładu Higieny, Inst. Psychiatrii i Neurologii oraz Inst. Centrum Onkologii w Warszawie.

Był członkiem i działał w kilku towarzystwach naukowych zagranicznych i polskich: Polskim Towarzystwie Pediatrycznym (1992-1999 sekretarz ZG, następnie

wiceprzewod. 1999-2002), Polskim Towarzystwie Genetycznym, Polskim Towarzystwie Genetyki Człowieka (przewod. 2002-2010), Polskiej Grupie Roboczej Mukowiscydozy (czł. Zarządu, przewod. 1995-1999) oraz Europejskim Towarzystwie Genetyki Człowieka, Brytyjskim Towarzystwie Genetyki Człowieka, Światowym Konsorcjum Badań nad Mukowiscydozą, Europejskim Towarzystwie Mukowiscydozy. Jest członkiem honorowym Towarzystwa Walki z Mukowiscydozą. W roku 2013 został wyróżniony członkostwem honorowym Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka.

Prof. Mazurczak był członkiem komitetów redakcyjnych sześciu czasopism polskich oraz jednego angielskiego: J Med. Genet (1994-99), Pediatrii Polskiej, Przeglądu Pediatrycznego, Medycyny Wieku Rozwojowego, J Appl Genet, Pediatrii po Dyplomie, Człowiek-Niepełnosprawność-Społeczeństwo oraz Medycyna Praktyczna-Pediatria (czł. Rady Naukowej)

Niewątpliwym osiągnięciem prof. T. Mazurczaka było stworzenie silnego i dynamicznie rozwijającego się naukowo zespołu pracowników Zakładu Genetyki Medycznej w IMD w Warszawie. Prof. T. Mazurczak był promotorem 10 prac doktorskich, z których większość została wyróżniona oraz kierownikiem specjalizacji z genetyki klinicznej 9 lekarzy. W zespole prof. T. Mazurczaka przygotowane zostały cztery habilitacje a dwie osoby uzyskały tytuł naukowy profesora. W Zakładzie przygotowano kilkadziesiąt doktoratów i liczne prace magisterskie i licencjackie.

Osiągnięcia organizacyjne i naukowe prof. Mazurczaka zostały docenione przez środowiska lekarskie i administracyjne czego dowodem są liczne nagrody takie jak: Nagroda Przewodniczącego RN przy Ministrze Zdrowia (1975), Nagroda ZG PTP im. M. i A. Łąckich (1976), Nagroda ZG Pol. Tow. Pediatrycznego (1995), trzy nagrody zespołowe Ministra Zdrowia oraz odznaczenia: Krzyż Oficerski Orderu Odrodzenia Polski (2003), Medal im. J. Śniadeckiego, nadany przez V Wydział Nauk Medycznych PAN (2008), Medal Komisji Edukacji Narodowej (2008) oraz Medal im. Profesora B. Górnickiego (2010). W 2011 roku prof. T. Mazurczak otrzymał Krzyż Komandorski Orderu Odrodzenia Polski – nadany przez Prezydenta RP.

Przedstawione powyżej liczne funkcje i osiągnięcia prof. Mazurczaka nie oddają jego najważniejszego powołania – bycia lekarzem genetykiem klinicznym w poradni. Tej pełnej poświęcenia pracy z tysiącami chorych dzieci i ich rodzin poświęcił większość swojego czasu.

Prof. Jerzy Bał, Prof. Ewa Bocian, Prof. Janusz Limon