

СТАНОВИЩЕ

от проф. д-р Катя Стефанова Ковачева, дм,
Катедра „Медицинска генетика”,
Факултет Фармация, Медицински Университет - Плевен

Относно: Публична защита на дисертационен труд за придобиване на образователна и научна степен “ДОКТОР”, по Докторска програма „Генетика”, Професионално направление 4.3. Биологически науки, Област на висше образование 4. Природни науки, математика и информатика

Автор: Д-р Милена Петрова Стоянова

Форма на докторантурата: докторант на редовна форма на обучение /зачислена със Заповед № Р-109-430/16.07.2018/, отчислена с право на защита със Заповед № Р-109-329/01.08.2022

Катедра „Медицинска генетика”, Факултет „Медицина”, МУ - Варна

Тема на дисертацията: „Генетико-диагностично проучване при лица в детска възраст с наследствена патология, преминали през кабинета за генетично консултиране”

Научен ръководител: проф. д-р Людмила Бончева Ангелова, д.м.

Процедурни въпроси: Със заповед на Ректора на МУ- Варна (№ Р-109-329/01.08.2022 г. и Протокол №1/09.08.2022), съм определена за член на Научно жури и изготвяне на становище относно защита на дисертационен труд на тема „Генетико-диагностично проучване при лица в детска възраст с наследствена патология, преминали през кабинета за генетично консултиране”, за присъждане на образователна и научна степен „Доктор” , Област на висше образование 4. Природни науки, математика и информатика, Професионално направление 4.3. Биологически науки, Научна специалност „Генетика”. Автор на дисертационния труд е *Д-р Милена Петрова Стоянова*, докторант редовна форма на обучение, в Катедра „Медицинска генетика”, МФ, МУ-Варна, с научен ръководител проф. д-р Людмила Бончева Ангелова, д.м.

Настоящата процедура и представените ми документи и материали, свързани с нея, са в пълно съответствие със Закона за развитие на академичния състав в Република България, Правилника за прилагане на този Закона, както и Правилника за развитие на академичния състав на Медицински Университет – Варна.

Декларирам, че нямам съвместни публикации с докторанта, по темата на настоящия дисертационен труд.

Общо описание на десертационния труд: Представеният дисертационен труд е написан в обем от 149 стандартни страници, структуриран в разделите: въведение 2 стр.; литературен обзор 35 стр.; цел и задачи - 1, материал и методи – 9, резултати – 40, обсъждане - 29, заключение, изводи и приноси – 9 стр, книгопис – 15 стр. приложения – 2 стр. В библиографията са включени общо 246 литературни източници (от тях 25 на кирилица и 221 на латиница, 105 източника /43%/ от последните 5 години). Съдържа 34 фигури и 17 таблици и 1 приложение. Дисертацията е изработена в Катедра по Медицинска генетика, МУ-Варна и Лаборатория по Медицинска генетика, УМБАЛ

„Св. Марина” ЕАД – Варна. Част от проведените изследвания са финансирани частично по научно-изследователски проект към МУ-Варна.

Актуалност на темата: Представеният дисертационен труд на *Д-р Милена Стоянова* е посветен на актуален здравен проблем – изграждане диагнозата на генетични заболявания и вродени аномалии при лица в детска възраст и ролята на клиничния генетик в диагностичния процес за постигане на точна, етиологична диагноза и генетично консултиране на засегнатите семейства, с оглед рисковете и репродукцията им.

Генетичните (наследствени) заболявания и вродени аномалии засягат от 3% до 6% от новородените деца, като са водещи сред причините за заболяемост и смъртност в детска възраст. Повечето от тези болести имат ранно начало в неонатална или детска възраст, като ниската им индивидуална честота, голямата клинична и генетична хетерогенност, създават проблеми за навременното им диагностициране и достигането до специфична генетична дагноза. Точната етиологична диагноза в такива случаи е условие за прецизиране на рисковете за потвъряемост, прогноза, възможности за лечение и дородова профилактика. В последните години, бурното развитие на геномните технологии, разшири възможностите за специфична генетична диагноза, чрез прилагането на нови молекулярни и геномни тестове. В този контекст, особена е ролята на специалиста по медицинска генетика, който въз основа на своите знания и генетична експертиза, може да насочи пациента за извършване на подходящи генетични тестове и по този начин да подпомогне и съкрати диагностичния процес, от друга страна в рамките на генетична консултация, да осигури компетентна информация във връзка рисковете за повторяемост, възможности за лечение, прогноза, репродуктивно планиране и дородова диагностика. При липсата на достатъчни проучвания в нашата страна, относно ефекта от работата на медико-генетичните консултативни центрове с педиатрични пациенти, за подобряване генетичната диагностика и по-добър достъп до специализирани генетични услуги, настоящата научна разработка е особено актуална и резултатите от нея могат да бъдат основа за планиране и подобряване медицинското обслужване на пациенти с генетична патология.

Познаване на проблема: Литературният обзор (в 4 основни глави) компетентно представя: класификация, основни характеристики и епидемиология на наследствената и вродена патология в детска възраст; основните методи, използвани при диагностика на деца със съмнение за наследствено заболяване; генетичното консултиране, като високо специализирана дейност в диагностиката на генетичната патология – етапи, показания, организация на генетичната помощ в чужбина и у нас; обобщение.

Цел и задачи: Основната цел на докторантурата е поставена ясно: да се направи дескриптивно-епидемиологично проучване и оценка на ефекта от дейността на генетичната консултация, като подход за изграждане на клинично-генетична диагноза при деца със съмнение за наследствена патология, на базата на опита на Университетския генетичен център - Варна, за 10 годишен период. Във връзка с поставената цел са набелязани 5 основни задачи, които са добре обосновани, като следствие на главната цел на проучването.

Материал и методи: В раздела подробно е представен клиничния контингент- 3124 педиатрични пациенти на възраст от 0 до 18 години, регистрирани в Университетския генетичен център – Варна, насочени за консултация и/или генетично изследване, от различни педиатрични звена, по различни показания. Най-важната в клинично отношение група, която е обект на изследване в настоящия дисертационен труд е селектираната група от 968 лица с неясна предварителна диагноза, при която е приложен активен диагностичен (лабораторен и консултативен) подход и специалистът по медицинска генетика има активна и водеща роля за поставяне на крайната диагноза. Подробно са описани използваните клинични, лабораторни методи, специализирани софтуерни програми и методи за статистическа обработка на данните.

Резултати и обсъждане: Резултатите са обективни, достоверни и съответстват на поставените предварително задачи, като получените данни са обработени статистически с подходящи методи и добре онагледени с 34 фигури и 17 таблици. В резултат на приложения мултидисциплинарен подход за диагностика на пациенти в детска възраст, от всички регистрирани 3124 лица, генетична и клинична диагноза е постигната при общо 22.3% от тях (696 пациенти): 17.2% с лабораторно доказана диагноза, 3.8% с клинично диагностицирани синдроми, 1.3% с единична (несиндромна) вродена аномалия. Сред основните качества на дисертационния труд е направената оценка на ефекта от приложения подход за активна медико-генетична дейност (съчетание на лабораторна и консултативна), който е довел до постигане на генетична и/или клинична диагноза при 34.2% от пациентите с предварително неясно/недоказано клинично състояние (10.6% от всички обхванати). Собствените резултати от проучването са обсъдени компетентно с литературните данни по проблема, което показва добро познаване от докторанта на тематиката и проблемите свързани с диагностиката на тази патология в педиатрични пациенти.

Изводи: Направените 5 извода (макар и доста подробни) обобщават получените резултати и съответстват на предварително поставените цели и задачи на проучването.

Приноси: Приемам приносите, направени от докторантката. Сред тях, особено значение отдавам на този, че настоящото проучване е единствената публикувана у нас научна разработка за оценка ролята на активната медико-генетична дейност за изграждане на генетичната и/или клинична диагноза при пациенти от детския контингент. Получените резултати и изводи могат да служат за база при планиране на медицинските дейности, свързани с наследствени заболявания и вродени аномалии.

Оценка на публикациите и личния принос на докторанта: Основните резултати от дисертационния труд са обобщени и представени в 3 научни публикации, като във всички докторантката е 1-ви автор. По темата на дисертацията са представени 3 съобщения на научни форуми (от тях – 2 в България и 1 в чужбина).

Автореферат

Авторефератът е в обем от 75 страници и е изготвен, според изискванията за подобен труд. Съдържанието му отговаря на това на дисертацията, като представя основните елементи от разработката.

Заклучение

Представеният ми за становище дисертационен труд „Генетико-диагностично проучване при лица в детска възраст с наследствена патология, преминали през кабинета за генетично консултиране" с автор Д-р Милена Петрова Стоянова се отличава с актуалност на тематиката, свързана с изграждане диагнозата на генетични заболявания и вродени аномалии при лица в детска възраст и ролята на клиничния генетик в диагностичния процес за постигане на точна, етиологична диагноза и генетично консултиране на засегнатите семейства, като заедно с представените резултати и направените изводи, отговаря на всички изисквания на Закона за развитие на академичния състав в Република България (ЗРАСРБ), Правилника за неговото прилагане (ППЗ) и Правилник за условията и реда за придобиване на научни степени и заемане на академични длъжности в Медицински Университет – Варна.

Давам своята положителна оценка на проведената научна разработка, по представения ми за становище дисертационен труд.

Препоръчвам на уважаемите членове на Научното жури да присъдят на Д-р Милена Петрова Стоянова образователната и научна степен „Доктор”, по научна специалност „Генетика”, Професионално направление 4.3. Биологически науки, Област на висше образование 4. Природни науки, математика и информатика.

11. 10. 2022 год.

проф. д-р Катя Ковачева, дм