

СТАНОВИЩЕ

От доц. д-р Трифон Георгиев Червенков, д.б. – доцент към Катедра медицинска генетика, Медицински университет „Проф. д-р Параскев Стоянов” – Варна.

Относно: дисертационен труд за придобиване на ОНС „Доктор” по научна специалност „Генетика“, професионално направление 4.3. „Биологични науки“, област на висше образование 4. „Природни науки, математика и информатика“ от д-р Милена Петрова Стоянова, редовен докторант към Катедра по медицинска генетика, Медицински университет „Проф. д-р Параскев Стоянов“ Варна, на тема: *„Генетико-диагностично проучване при лица в детска възраст с наследствена патология, преминали през кабинета за генетично консултиране”*, с научен ръководител проф. д-р Людмила Бончева Ангелова, д.м.

Определен съм за член на научното жури за дисертационния труд на д-р Милена Петрова Стоянова със Заповед на Ректора на Медицински университет Варна № Р-109-329/01.08.2022 г. въз основа на избор от Факултетен съвет на Медицински факултет, Медицински университет Варна.

I. Общи данни за дисертационния труд на д-р Милена Стоянова.

Дисертационният труд на д-р Милена Стоянова е правилно структуриран и се простира върху 149 стандартни печатни страници. Текстът е разпределен в 12 тематични глави. Литературния обзор, получените данни и направените анализи са онагледени с 17 таблици и 34 фигури. Библиографията съдържа 246 заглавия, от които 25 на кирилица, 221 на латиница.

II. Оценка на актуалността на темата

Темата на дисертационния труд е с нарастваща актуалност към настоящия момент: обект е медико-генетичната консултация на наследствените заболявания и вродени аномалии, които макар и като самостоятелни единици да са редки, то в сума засягат между 4% и 7% от населението, като са тежест не само за засегнатия пациент, но така и за неговото семейство и за обществото като цяло. Медико-генетичното консултиране е главен подход основно за профилактика на наследствените болестни, но през последните години актуалността му постоянно нараства с нарастващите през годините възможности за поставяне на точна генетична диагноза, а освен това постепенно навлизат и методи за лечение, включително и дефинитивна генна терапия. В допълнение, при наличието на оскъдна информация за функционирането на медико-генетичната консултация у нас, темата *„Генетико-диагностично проучване при лица в детска възраст с наследствена патология, преминали през кабинета за генетично консултиране”* е изключително актуална.

III. Оценка на литературния обзор

Литературният обзор е изчерпателен – въвежда читателя в проблематиката на дисертацията, но същевременно е и балансиран: заема около една четвърт от дисертационния труд. На практика, литературният обзор е включва четири части, в които са описани наследствената и вродената патология в детска възраст, методите използвани при диагностиката на деца със съмнение за наследствена патология, описание на високоспециализираната дейност на медико-генетичното консултиране и обобщение на представените литературни данни, като то естествено води до поставените цел и задачи.

IV. Оценка на поставените цел и задачи

Основната цел на дисертационния труд е ясно формулирана: *Дескриптивно-епидемиологична оценка и проучване ефекта от дейността на генетичната*

консултация като подход за клинично-генетичната диагностика при лица със съмнение за наследствена патология в детска възраст на базата на опита на Университетски генетичен център за период от десет години. За постигане на целта са формулирани пет задачи, които са добре обосновани за постигане на целта. Предвид представените методи, тази цел е изпълнима.

V. Оценка на използваните материали и методи

Представения клиничен контингент е впечатляващ и включва 3124 пациенти в детска възраст, насочени към Лаборатория по медицинска генетика на УМБАЛ Света Марина ЕАД – Варна с различни показания. От тях е селектирана група от 968 пациента, към които е приложен активен диагностичен подход (лабораторен и консултативен) за поставяне на диагнозата (клинична и/или генетична). Подробно са описани използваните клинични и лабораторни методи, използваните дисморфологични бази данни и софтуерни онлайн-базирани програми и методи за статистическа обработка на данните. Получените резултати са обсъдени компетентно

VI. Оценка на представените резултати и изводи

Резултатите са илюстрирани с убедително представени таблици и графики. Те могат да се обобщят в две направления: дескриптивно – епидемиологична характеристика на пациентите, и резултати от лабораторните и клинични изследвания – конвенционален цитогенетичен анализ, ДНК анализ за селективен скрининг, диагностично-консултативна дейност. Резултатите са обсъдени компетентно в светлината на литературния обзор по проблема и показват отлично познаване, както на клиничните, така и на лабораторните аспекти на тематиката от докторанта. Направени са пет извода, които обобщават получените резултати и са в съответствие с поставените цел и задачи на докторантурата.

VII. Оценка на приносите на дисертацията

Приемам приносите на докторанта, като работата запълва празнина в нашата страна чрез систематизирана дескриптивно-епидемиологична характеристика и оценка на ролята на активната медико-генетична дейност на една структура в България. В допълнение на тази основа могат да се изведат най-ефективни показания за насочване при търсене на генетичната диагноза.

Определям приносите като напълно достатъчни за придобиване на ОНС „Доктор”.

Заключение

Дисертационния труд на д-р Милена Петрова Стоянова разглежда актуална тема за практическите аспекти на медико-генетичното консултиране у нас. Според мен, това е една стабилна научна разработка, отговаряща на изискванията на ЗРАС на РБ и Правилника за РАС на МУ – Варна за придобиване на ОНС „Доктор”. Ето защо аз ще гласувам положително и си позволявам да препоръчам същото на останалите членове на уважаемото Научно жури по процедурата.

10.10.2022 г.
Варна

/доц. д-р Трифон Червенков, д.б./