

СТАНОВИЩЕ

от

проф. д-р Ара Гарабед Капрелян, д.м.н.

Катедра по нервни болести и невронауки, МУ-Варна

ОТНОСНО: дисертационен труд за присъждане на образователна и научна степен „доктор” на д-р Маргарита Венелинова Грудкова в област на висшето образование 7. „Здравеопазване и спорт”, професионалното направление 7.1. „Медицина” и научна специалност „Неврология” (03.01.19) към МУ-Варна

Форма на докторантура: редовна

Тема на дисертационния труд: Епидемиологично проучване на невромускулните заболявания във Варненския регион

Процедура по защитата:

Съгласно Заповед № Р-109-215/29.03.2023 г. на Ректора на МУ-Варна и на основание Протокол № 1/10.04.2023 г. от първото заседание на научното жури съм определен за Председател на Научното жури с право на становище на дисертационния труд. Д-р Грудкова е зачислена като редовен докторант със Заповед № Р-109-91/18.03.2013 г. на Ректора на МУ-Варна. Д-р Грудкова е отчислена със Заповед № Р-109-227/25.04.2018 г. на Ректора на МУ-Варна на основание на доклад с Вх. № 102-763/27.03.2018 г. от проф. д-р Ара Гарабед Капрелян, д.м.н. - Ръководител катедра „Нервни болести и невронауки“, с решение по Протокол № 2/23.04.2018 г. на ФС по медицина.

Настоящото становище е разработено и представено съобразно изискванията на Закона за развитие на академичния състав на Република България /ЗРАСРБ/, Правилника за прилагане на ЗРАСРБ и Правилника за развитие на академичния състав в МУ-Варна.

Кратки биографични данни и професионална квалификация:

Д-р Маргарита Венелинова Грудкова е родена на 13.08.1986 г. в град Велико Търново, където завършва средното си образование през 2005 г. в ПМГ „Васил Друмев“. През 2012 г. завършва МУ-Варна като „магистър“ по специалността „Медицина“

(Диплома за висше образование ОКС „Магистър“, МОН №043131, Рег. № 001914/15.11.2012 г.). В своя стремеж за професионално израстване и развитие д-р Грудкова придобива специалност по „Нервни болести“ през 2021 г. (Свидетелство за специалност №4520/считано от 01.01.2021г.).

Професионалният път на д-р Грудкова започва през м. август, 2012 г. като медицински представител във Фармаконс АД, където работи до м. ноември, 2014 г. През м. март 2013 г. след успешно положен изпит е зачислена като докторант, в редовна форма на обучение в докторска програма „Неврология“ към УС „Нервни болести“. През м. юли, 2014 г. е зачислена като лекар-специализант в Първа клиника по нервни болести на УМБАЛ „Св. Марина“ ЕАД-Варна.

Своята академична кариера започва през 2021 г., когато след спечелен конкурс е назначена за редовен асистент към Катедра „Нервни болести и невронауки“ на МУ-Варна. Основните ѝ професионални и научни интереси са в областта на невродегенеративните, невромускулните и наследствените заболявания на нервната система. Притежава теоретични и практически познания в областта на неврологията, които ежедневно прилага в практиката си като лекар и преподавателската си дейност. Има добри умения за работа в екип, комуникация и организация.

Член е на БЛС и Българското дружество по неврология. Притежава компютърна грамотност и владее отлично английски език (писмено и говоримо).

Публикационната активност на Д-р М. Грудкова включва 58 пълнотекстови публикации, доклади и постери, в български и чуждестранни научни издания, наши и международни научни форуми.

Структура на дисертационния труд:

Дисертационният труд е представен на 109 страници и съдържа 16 фигури и 4 таблици. Библиографията обхваща общо 313 литературни източника, от които 13 на кирилица и 300 на латиница като над 80% от цитиранията са от последните 10 години. Структурата включва: съдържание (2 стр.), съкращения (1 стр.), въведение (2 стр.), литературен обзор (50 стр.), хипотеза, цел и задачи (2 стр.), клиничен контингент и методи (3 стр.), резултати и обсъждане (21 стр.), изводи (1 стр.), приноси (1 стр.), литература (24 стр.), публикации, свързани с дисертационния труд (1 стр.).

Актуалност на дисертационния труд:

Настоящият дисертационен труд е посветен на един изключително важен здравен и социален проблем. Наследствените неврологични заболявания представляват широка хетерогенна група от редки и трудно разпознаваеми болести, които причиняват тежка инвалидизация и имат лоша прогноза. Литературният обзор посочва липсата на точни епидемиологични данни в нашата страна, както и тенденция за късна диагностика и недостатъчно ефективно лечение на болните с тези заболявания. В тази връзка, изследването на тяхната честота и разпространение предизвиква значителен научно-теоретичен интерес. Ранната им молекулярно-генетична и клинична диагностика предоставя по-голяма възможност за пренатална профилактика и ефективно лечение. Също така, приложението на теренните проучвания като скринингов метод за ранно откриване на болни с наследствени неврологични заболявания играе важна роля в действителната клинична практика. В допълнение, създаването на регистри на болните е от съществено практическо значение. Литературният обзор завършва с изводи, които подкрепят необходимостта от провеждането на задълбочено клинично-епидемиологично и молекулярно-генетично проучване на болните с различни невромускулни, метаболитни и наследствени заболявания на ЦНС.

Проблематиката и съдържанието на труда са дисертабилни и представляват интерес, не само за лекари невролози, но и за по-широк кръг от специалисти и ОПЛ. Компетентно представената от докторанта информация относно болните с наследствени метаболитни и невромускулни заболявания е съвременна, всеобхватна и значима. Представени са доказателства за тяхното важно диагностично, терапевтично и прогностично значение в клиничната практика.

Цел, задачи и хипотези:

Дисертационният труд има ясна научнообоснована цел: „Да се проучат молекулярно-генетичните и клинично-епидемиологични характеристики на група от болни с невромускулни, метаболитни и наследствени заболявания на ЦНС във Варненски регион“. Поставени са осем конкретни задачи, подчинени на поставената цел, които са логично формулирани съобразно литературните данни, предварителните проучвания и посочените хипотези.

Материали и методи:

В проучването са включени общо 120 пациенти (74 мъже и 46 жени) от Варненска област, на възраст от 5 до 72 г., със следните заболявания: болест на Уилсон (21), болест на Хънтингтън (15), GNE миопатия (19), наследствени полиневропатии (35), прогресивни мускулни дистрофии (10), спинална мускулна атрофия (7), болест на Niemann- Pick (4), фацио- скапуло- хумерална мускулна дистрофия (3), мутация в полимераза 3 гена (2), дистална миопатия с дефицит на филамин С (2), конгенитална атаксия (2).

Използвани са клинични, генеалогични, епидемиологични и молекулярно- генетични методи, електрофизиологични, невропсихологични, метаболитни и функционални образни и лабораторни изследвания, ензимна диагностика.

Резултати и обсъждане:

Получените резултати са успешно анализирани и онагледени изчерпателно в 3 таблици и 16 фигури. Групираны са в 3 големи раздела, отразяващи демографските и клинични характеристики на изследваните лица. Представените собствени резултати са напълно достатъчни за изпълнението на поставените задачи. Те са подробно обсъдени и сравнени с данните от световната литература. Систематизираните от дисертанта обобщения са достатъчно конкретни и убедителни, като отговарят напълно на поставените задачи. Те предоставят добре аргументирана представа за значимостта на наследствените неврологични заболявания.

Изводи и приноси:

Дисертационният труд завършва с десет конкретни извода и осем приноса. Посочените в дисертационния труд приноси са с оригинален характер и имат научно-теоретично и практическо значение.

Подробното описание на методологичната постановка, задълбоченият анализ на резултатите и посочените приноси намират отражение в свързаната с дисертационния труд творческа активност на дисертанта, която включва 4 пълнотекстови публикации в български периодични научни издания.

Публикуваните в пълен текст статии във връзка с дисертационния труд, отговарят напълно на количествените критерии, посочени в ЗРАСРБ и вътрешен правилник на МУ-

Варна. за публикационна активност на докторанта. Те отразяват задълбочения интерес на докторанта, не само към теоретичната страна на разглеждания здравен и социален проблем, но и към нейното приложение в неврологичната клинична практика.

Критични бележки и препоръки към дисертационния труд:

Нямам

Заключение:

Представеният исертационен труд притежава теоретична и практическа стойност за българската неврологична наука и практика. Оценявайки актуалността на темата, значимостта на направените обобщения и важността на посочените приноси предлагам на уважаваното Научно жури да присъди образователната и научна степен „доктор” на Д-р Маргарита Венелинова Грудкова, докторант на самостоятелна подготовка към Катедрата по Нервни болести и невронауки на Факултет по медицина при МУ-Варна.

гр. Варна
13.05.2023 г.


/Проф. д-р Ара Капрелян, д.м.н./