

СТАНОВИЩЕ

от

Чл.-кор. проф. д-р Христина Николова Групчева, д.м.н.,

FEBO, FICO (Hon), FBCLA, FIACLE

Ръководител на катедра „Очни болести и зрителни науки“,

Медицински университет „Проф. д-р Параскев Стоянов“ – Варна

Назначена със заповед № Р-109-1/05.01.2023г. като председател на НЖ

ЗА ДИСЕРТАЦИОНЕН ТРУД

НА ТЕМА:

“Микроструктурен анализ на живо

на редки очни заболявания със съвременни технологии”

ЗА ПРИСЪЖДАНЕ

НА ОБРАЗОВАТЕЛНА И НАУЧНА СТЕПЕН „ДОКТОР”

НА Д-Р МАРИЯ РУМЕНОВА БОЯДЖИЕВА

Д-р Бояджиева е родена през 1983г. в гр. София. Завършва средното си образование през 2002г. в гр. Благоевград с природо-математическа насоченост. През 2009 година завършва Медицински университет „Проф. д-р Параскев Стоянов“ - Варна. От 2009г. работи в спешна медицинска помощ и приемно спешно отделение, а година по-късно става част от екипа на Интензивно респираторно отделение на УМБАЛ “Св. Марина“- Варна. През 2016г. започва специализация по „Очни болести“ в „Специализирана болница по очни болести за активно лечение – Варна“ ЕООД („СБОБАЛ–Варна“), от 2017г. работи като хоноруван асистент към катедрата по „Очни болести и зрителни науки“, а от 2018г., след положен конкурсен изпит, е назначена за асистент и зачислена като редовен докторант. Специалност по офталмология придобива през декемврийската сесия на 2020г. Д-р Бояджиева е приложила справка за участие в научни срещи и конференции в страната и чужбина. Има сертификати за следните международни курсове:

- Курс по ортокератология – Париж (2019);
- Лятно училище в Линшьопин под ръководството на проф. Нил Лагали (2017г). Има 17 научни публикации в национални и международни списания, от които 3 са свързани с дисертационния труд, и 19 цитирания. Част е от авторския колектив на учебник по „Очни болести“ за студенти по медицина и дентална медицина.

Актуалност на проблема

Според дефиницията на Работната група по редки болести към Европейския съюз (ЕС) за рядко се приема заболяване, което засяга не повече от 1 на 2 000 от гражданите на ЕС. До момента са известни над 7000 редки заболявания, от които над 900 са редки очни заболявания. Над 70% от редките заболявания са генетични. Редките болести са бремене за общественото здраве поради тежестта на техните прояви и общия брой хора, които засягат. В съвременната медицина фокусът е насочен не само към лечението на отделни нозологични единици, но и към повишаване на качеството на живот на пациентите. Трудът на д-р Мария Бояджиева е изключително актуален и навременен, тъй като благодарение на нейната работа

аниридията беше второто очно заболяване включено в списъка на редките болести в България. Това е една уникална разработка, за която са положени много усилия, тъй като в България очните болести по време на разработката на дисертацията, не са присъствали в списъка на МЗ.

Структура на дисертацията

Структурата на дисертационния труд е съобразена с изискванията. Дисертационният труд обхваща 157 стандартни страници и е илюстриран с 14 таблици и 46 фигури. Трудът включва следните раздели: Съдържание – 1 стр., Въведение – 3 стр., Използвани съкращения – 1 стр., Резюме – 3 стр., Абстракт – 3 стр., Списък на фигури и таблици – 5 стр., Литературен обзор – 36 стр., Цел, задачи и хипотези – 1 стр., Материали и методи – 31 стр., Резултати – 38 стр., Дискусия – 7 стр., Заключение – 1 стр., Изводи – 2 стр., Приноси – 1 стр., Списък на публикации – 1 стр. Библиография – 8 стр., Приложение – 14 стр.

Литературната справка включва 142 литературни източника (125 на латиница и 17 на кирилица), от които 68 са публикувани след 2017г.

Литературният обзор започва с дискусия около дефиницията на редките заболявания, която не е прецизирана и обобщава разпространението и честотата на редките болести. Акцентите са поставени на източниците на информация и данни за редките заболявания с прецизен анализ на очните заболявания с тяхната клинична картина. Отделено е внимание на диагностиката, лечението и профилактика на редките болести и редки очни заболявания, както и мястото, и ролята на специалистите и пациентските организации.

Целта на дисертационния труд е „проследяване на пътя на пациентите с редки очни заболявания, оценка на регистрационния режим, включване на очни заболявания в националния регистър за редки болести и създаване на модел за клиничен регистър в полза на ежедневната офталмологична практика“. За постигането на целта са формулирани **6 задачи**, както следва:

1. Преглед на Европейските правила и регистрационни режими за редки заболявания и редки очни болести. Преглед на националния регистър за редки заболявания.
2. Оценка на познанията за редките болести сред офталмолозите.
3. Създаване на модел за регистрация на рядко очно заболяване – Аниридия.
4. Клинична оценка на редки очни заболявания по класификацията на Orphanet.
5. Създаване на модел за общодостъпен национален регистър за редки очни заболявания в България.
6. Разработване на план за създаване на експертен център за редки очни заболявания в България.

Работният график на дисертационния труд обхваща 5 годишен период от 2017г. до 2022г. и е извършено задълбочено проучване на публикуваната литература и обществено достъпните данни за редките заболявания. В това число са и редките очни заболявания, както и проследяване на пациенти с редки очни заболявания с използване на иновативна технология като конфокална микроскопия на живо и оптична кохерентна томография. Определени са критерии за включване и изключване от изследването, като методиката включва

документален метод, анкетен метод, моделиране и клинично изследване – клинични методи за оценка на редки очни заболявания. Създаден е първият в България въпросник за проучване на познанията и експозицията на офталмолозите на редки заболявания.

Резултатите доказват, че в областта на редките заболявания добре поддържаните и правилно систематизирани регистри са изключително ценни. Авторът подчертава, че местните епидемиологични данни за редки заболявания в нашата страна на практика липсват. Създадените регистри за много малък брой редки състояния на болнично ниво и/или към експертните центрове и пациентските асоциации за редки болести са недостатъчни за генерирането на необходимата здравна информация. Най-тревожен е фактът, че в България няма експертен център за редки очни заболявания и регистър на пациентите с редки очни заболявания, поради което авторът разработва алгоритъм за регистрация на експертен център и клиничен регистър за редки очни заболявания. Включването в националния списък за редки болести на рядко очно заболяване – Аниридия е основополагаща крачка в тази насока. Анализът на въпросниците (от 110 изпратени, правилно попълнени и обратно адресирани 74), относно информираността на българските специалисти и специализанти по „Очни болести“, показва, че близо половината от анкетирания срещат ежемесечно пациент с рядко очно заболяване, но едва 39,47% от попълнителите въпросника лекуват тези пациенти. Интересен е фактът, че близо 60 % от анкетирания са на мнение, че българските лекари и офталмолози не получават професионална подготовка за профилактика, диагностика и лечение на редки заболявания, въпреки че 60% от анкетирания споделят, че по време на обучението си са имали специфични занятия/лекции, посветени на тези заболявания. Прави впечатление, че специалистите подчертават нуждата от създаване на регистър и центрове за редки болести.

Направено е проспективно проследяване на 39 пациента по създадени в настоящото проучване алгоритми за проследяване на редки очни заболявания. От анализа на натрупаните данни се вижда ясно, че създадените от автора алгоритми ще спомогнат за качествено и аналитично събиране на данни, осъществяване на контрол върху болестта, отчитане ефекта от проведеното лечение - основа за създаване на стандарти за добра медицинска практика.

Дискусията отново е с акцент върху значимостта на редките очни заболявания като глобален проблем, липсата на специфични здравни политики и недостигът на експертен опит в областта на глобално ниво, водещи до допълнителни физическо и психологическо страдание за пациентите и техните семейства.

Научният труд завършва със обобщение и 10 **извода**, отговарящи в пълнота на поставените задачи, от които по-важните от тях са :

1. Въз основа на проведения задълбочен и аналитичен анализът на данните се доказва необходимостта от вписването на повече редки очни заболявания в Националния списък на редките болести.
2. Анализът на Европейските правила и регистрационни режими за редки заболявания и редки очни заболявания доказва нуждата от изграждане на нова национална програма за редките болести, подкрепяща Националния регистър на болните с редки заболявания и осъвременяване на наредба №16 от 2014г. на МЗ, в крак с Европейското законодателство.

3. Проучването потвърждава нуждата от участие на България и български експертен център по очни болести в Европейските референтни мрежи за подобряване на грижите и диагностиката на редките очни болести.
4. Необходимо е да се актуализира стандарта по „Медицинска генетика“, Наредба № 26 на МЗ и диагностичните алгоритми и показания за провеждане на генетични и геномни изследвания.

Проблемът с редките заболявания, в частност с редките очни заболявания е не само на национално, но и на глобално равнище, като липсата на единен стандарт и алгоритъм за диагностика, проследяване и лечение в голяма степен затруднява както пациентите, така и медицинските специалисти. Трудът на д-р Мария Бояджиева “Микроструктурен анализ на живо на редки очни заболявания със съвременни технологии” е съвременен и актуален, отговаря на всички изисквания за дисертационен труд и поставя началото на един труден път, който някои специалности в България вече са извървяли. Познавам дисертанта от първите ѝ стъпки в офталмологията и смятам, че развитието на академичната ѝ кариера с акцент върху редките болести, заслужава адмирации.

Гласувам положително и препоръчвам на уважаемото научно жури по офталмология към Медицински университет „Проф. д-р Параскев Стоянов“ – Варна да подкрепи присъждане на образователна и научна степен „доктор“ на д-р Мария Бояджиева.

Дата:
05.06.2023г.

Рецензент:
Чл. кор. проф. д-р Христина Групчева, д.м.н,
FEBO, FICO(Hon), FBCLA, FIACLE

