

**ДО: ПРЕДСЕДАТЕЛЯ
НА НАУЧНОТО ЖУРИ**

РЕЦЕНЗИЯ

от Проф. д-р **Иванка Исталианова Димова**, дм, Катедра по Медицинска генетика, Медицински Университет - София, избрана за член на Научното жури, определено със Заповед №Р-109-130/ 16.03.2026 г. на Ректора на Медицински Университет – Варна за заемане на академичната длъжност „Доцент“ – 1 място, в област на висше образование 7. Здравеопазване и спорт, Професионално направление 7.1. Медицина, за нуждите на Катедра „Медицинска генетика“, Факултет „Медицина“ на Медицински Университет – Варна и Лаборатория по Медицинска генетика към УМБАЛ „Света Марина“ ЕАД - Варна. Конкурсът е обявен в Държавен вестник бр.6/16.01.2026 г.

За участие в конкурса са подадени документи от един кандидат – Гл. ас. д-р **Мари Ара Хачмериян-Андреева**, дм.

Рецензията е изготвена според изискуемите критерии на ЗРАСРБ и Правилника за неговото прилагане, както и Правилника на МУ-Варна за заемане на академичната длъжност „Доцент“. Научно-изследователската и преподавателската дейност на кандидата са оценени въз основа на показателите по Приложение към чл. 1а, ал. 1 от Правилника за прилагане на ЗРАСРБ и съгласно Приложение №1 към Правилника за развитието на академичния състав в МУ-Варна.

БИОГРАФИЧНИ ДАННИ И КАРИЕРНО РАЗВИТИЕ

Д-р Мари Ара Хачмериян-Андреева завършва висшето си образование с образователно-квалификационна степен Магистър по хуманна медицина през 2011 г. в Медицински Университет Варна. През 2015 г. придобива диплома за Магистър по молекулярна биология и биотехнология към Пловдивски Университет „Паисий Хилендарски“.

От 2012 г. е назначена на длъжност „асистент“, а от 2018 г. – „главен асистент“, в Катедра Медицинска генетика на Медицински университет „Проф. д-р Параскев Стоянов“-Варна. От 2018 г. е специалист по Медицинска генетика. Има две защитени дисертации за придобиване на образователната и научна степен „Доктор“: едната в професионално направление 4.3. Биологически науки, през 2017 г., на тема „Майчин биохимичен скрининг като метод за пренатална генетична профилактика“, и втората – през 2025 г. в професионално направление 7.1. Медицина на тема „Генетично консултиране при

пациенти с вероятен тумор-предразполагащ синдром“. От 2019 г. е началник на Лаборатория по медицинска генетика, УМБАЛ “Св. Марина“ Варна. Владее отлично английски език, писмено и говоримо.

ОБЩО ПРЕДСТАВЯНЕ НА НАУЧНАТА АКТИВНОСТ

За участие в конкурса Д-р Хачмериян е приложила общо 32 научни труда (50% пълнотекстови публикации и 50% публикувани абстракти), от които 24 на английски език и 8 на български, разпределени както следва:

- **4 пълнотекстови публикации в списания с импакт фактор**, в 1 от тях (25%) е водещ автор
- **7 пълнотекстови публикации в списания, реферирани и индексирани** в световноизвестни бази данни за научна информация, без импакт фактор – в 2 от тях (28%) е водещ автор
- **14 публикувани абстракта в списания с импакт фактор**, в 6 от тях (43%) е водещ автор
- 5 пълнотекстови публикации в нереферирани списания с научно рецензиране, в 2 от тях (40%) е водещ автор
- 1 публикуван абстракт в списание, реферирано и индексирано в световноизвестна база данни за научна информация, без импакт фактор
- 1 публикувана книга на базата на защитен дисертационен труд за присъждане на ОНС „доктор“

Общият импакт фактор на представената научна продукция е 4,0 от пълнотекстовите публикации и 58,7 от публикуваните абстракти.

Д-р Хачмериян членува като участник в общо 5 научни проекта – 4 с финансиране от Фонд Наука на МУ-Варна и 1 с европейско финансиране по Плана за възстановяване и устойчивост.

ХАРАКТЕРИСТИКА И ОЦЕНКА НА КАНДИДАТА

Учебно-преподавателска дейност

Д-р Хачмериян преподава „Медицинска генетика“ за студенти от Медицински Университет Варна. Съгласно учебната справка за последните пет години, има средна учебна натовареност от 241,8 учебни часа годишно, включващи лекции (средно 6 часа годишно) и практически упражнения – средно 127,6 учебни часа годишно на български език и 108,4 учебни часа годишно на английски език.

Научно-изследователска дейност

Основните научни приноси в публикациите на д-р Хачмериян са следните:

- Разработване на насоки за подобряване на генетично консултиране при пациенти за търсене на повишен риск към неоплазии - в дисертационния труд [A1] и прилежащите публикации [B4.1, B4.3]
- Комбиниран цитогенетичен и iFISH подход с разширено клинично приложение на познанието на база дейността в онкохематологията - [B4.7, B4.8, Г8.26]
- Оценка на диагностичната успеваемост на прилаганите методи за таргетно панелно тестване с NGS технологии - [Г6, Г8.15]
- Оптимизиране на алгоритмите за масов пренатален скрининг - [B4.1, Г8.11]
- Социално-психологически анализ на навлизането на NIPT в България - [B4.10, Г8.20]
- Преструктуриране на инвазивната диагностика - [B4.3, Г8.27]
- Дефиниране на фенотип-генотип корелации при редки генетични синдроми с приложение на софтуерни продукти за лицево разпознаване в алгоритъма на ежедневна практика – [Г8.30, Г8.6, Г8.10, Г8.31, Г8.25].
- Трансформация на генетичната консултация по време на COVID-19 - [B4.14, Г8.8]
- Оценка на разбирането на генетичната информация - [B4.12, B4.22]

Разширената хабилиитационна справка на д-р Хачмериян обхваща публикации 1-10, като в 3 от тях (30%) кандидатът е водещ автор. Общият импакт фактор на публикациите от тази група е 4. Представените 10 статии засягат различни аспекти на редки болести, репродуктивна генетика и медико-генетично консултиране.

Приноси, свързани с успешно защитен дисертационен труд за придобиване на ОНС „доктор” на тема „Генетично консултиране при пациенти с вероятен тумор-предразполагащ синдром“

Дисертационният труд разглежда възможностите за усъвършенстване на диагностичния и консултативния процес при пациенти с наследствени онкологични синдроми. В условията на съвременната прецизна онкология ранното разпознаване на лица с генетична предиспозиция има съществено значение за ограничаване на заболяемостта и смъртността чрез прилагане на индивидуализирани скринингови стратегии. В изследването е представен обстоен литературен анализ на епидемиологията и механизмите на развитие на най-разпространените наследствени ракови синдроми, сред които Lynch, HBOC, Li-Fraumeni и други. Осъществено е комплексно проучване върху ефективността на генетичното консултиране, критериите за насочване към молекулярно-генетични тестове, както и психологическото отражение на получените резултати върху

пациентите и техните семейства. Акцентира се върху значението на мултидисциплинарния подход и ролята на фамилната анамнеза като основен инструмент за скрининг. Разработени са алгоритми за клинично поведение и проследяване с цел по-ефективно интегриране на генетичната информация в ежедневната онкологична практика.

Приноси в направление „Онкогенетика и молекулярна диагностика в онкохематологията“

В представената книга „Генетичният код на рака“ се разглеждат актуалните направления в онкогенетиката и нейното приложение в персонализираната медицина. Изданието има за цел да свърже сложните научни концепции с практическите потребности на пациентите и техните семейства. Подробно са представени механизмите на канцерогенезата, особеностите на спорадичните и наследствените форми на рак, както и най-разпространените наследствени онкологични синдроми, включително синдрома на Линч и наследствения рак на гърдата и яйчниците. Значително внимание е отделено на медико-генетичното консултиране – от събирането на фамилна анамнеза до анализа и интерпретацията на резултатите от секвениране от ново поколение (NGS). Разгледани са също психологическите, етичните и социалните аспекти на генетичното изследване, като са предложени практически насоки за профилактика и дългосрочно проследяване. Книгата представлява полезен източник както за хора с повишен наследствен риск, така и за медицински специалисти, които се стремят към по-ефективна комуникация и по-задълбочено разбиране на генетичните механизми при онкологичните заболявания.

В серия от изследвания [B4.7, Г8.26] е установено, че конвенционалният цитогенетичен анализ често не отчита в пълна степен хромозомната нестабилност при мултиплен миелом (ММ), поради ниския митотичен индекс на плазмените клетки. Прилагането на интерфазна флуоресцентна *in situ* хибридизация (iFISH) е довело до значително повишена честота на откриване на прогностично значими генетични аберации, като del17p13 и IGH преустройства, които са от съществено значение за определяне на пациентите с високорисков профил. Изследванията са основани на статистически анализ на реално проведени диагностични тестове в рамките на лабораторната практика.

Проучени са и случаи на случайно установени конституционални хромозомни аномалии при диагностиката на придобити хематологични заболявания [B4.8]. В резултат е разработен етичен и диагностичен подход за съобщаване на подобни находки, които имат значение както за самия пациент, така и за потенциалните репродуктивни рискове в семейството му. Внедряването на FISH технологията разширява приложението ѝ извън

онкохематологичните заболявания, с цел идентифициране на различни хромозомни нарушения. Натрупаният опит с метода създава основа за въвеждането на по-информативни подходи за анализ на биомаркери и стимулира внедряването на по-широкообхватни молекулярни панели, включително MLPA, в рутинната диагностична практика.

Приноси в направление „Репродуктивна генетика“

На базата на осемгодишен практически опит, обхващащ над 17 000 случая, е извършен анализ на ефективността на биохимичния скрининг (БХС) през първи и втори триместър на бременността. Установена е по-високата чувствителност на комбинирания биохимичен скрининг в първи триместър (КБХС1), който съчетава ултразвукови маркери и серумни показатели като PAPP-A и free β -hCG, при откриването на тризомия 21.

Проведено е и пионерно за страната проучване [B4.10, Г8.20], изследващо отношението на българските жени към неинвазивните пренатални тестове (NIPT). Резултатите показват, че пациентките поставят акцент върху безопасността на метода и липсата на риск от аборт, но често имат завишени очаквания относно диагностичните му възможности. Това подчертава необходимостта от задължително преданалитично генетично консултиране, провеждано от специалист по медицинска генетика.

Доказано е също, че внедряването на NIPT води до статистически значимо намаляване на броя на амниоцентезите, назначавани единствено поради напреднала майчина възраст, като едновременно с това се увеличава относителният дял на установените хромозомни аномалии при останалите инвазивни диагностични процедури [B4.3, Г8.27].

Приноси в направление „Дисморфология и редки генетични болести“

Представени са оригинални клинични наблюдения и диагностични подходи при редки синдроми, характеризиращи се със значителна клинична и генетична хетерогенност. Подчертано е значението на гена *KMT2D* за патогенезата на Синдрома на Kabuki [Г8.30], както и ролята на международното сътрудничество и прилагането на консенсусни диагностични критерии за по-точното му клинично разпознаване. Описани са както типичните, така и атипичните клинични варианти на Синдрома на Cornelia de Lange [Г8.6], като е акцентирано върху системния характер на засяганята и мултиорганната ангажираност. Отражено е активно участие в разработването на национални препоръки за проследяване и поведение при пациенти с неврофиброматоза тип 1 и синдром на Noonan [Г8.10, Г8.31], с цел стандартизиране на клиничната практика. Описвайки Синдрома на 16p11.2 дупликация [Г8.25], е подчертана необходимостта от комплексен

диагностичен подход, основан на междусекторно и междуинституционално сътрудничество, с прилагане на различни генетични методи в условия на ограничени ресурси, включително array CGH при деца с неясен интелектуален дефицит и аутистичен спектър на поведение.

Приноси в генетичното консултиране, съвременни диагностични методи, телегенетика и етични аспекти

Проведено е иновативно за България изследване, свързано с прехода към дистанционно генетично консултиране (телегенетика) [B4.14, Г8.8]. Резултатите показват, че онлайн формите на консултиране са предпочитани при обсъждане на рутинни резултати, но не могат да заместят личния контакт при съобщаване на неблагоприятни находки или при сложни случаи на фамилна патология.

Анализирано е и нивото на генетична грамотност на пациентите по отношение на различни тестове, включително изследвания за тромбофилия [B4.12, B4.22]. Установено е, че при липса на квалифицирано постаналитично генетично консултиране пациентите често надценяват реалния риск, което води до повишена тревожност и предприемане на ненужни медицински действия.

Според академичната справка, изготвена от Библиотека, МУ-Варна, научните трудове на Д-р Мари Хачмериян имат 7 цитирания.

Наукометрични показатели и изисквания

Група показатели	Минимални изисквания на ЗРАСРБ за „Доцент“	Д-р Хачмериян - точки	Д-р Хачмериян – изпълнение в %
А	50	50	100%
Б	-	-	-
В	100	101,4	101,4%
Г	200	219,9	110%
Д	50	105	210%
Общо	400	476,3	119%

Според горепредставената таблица, Д-р Мари Хачмериян има изпълнение по изискуемите показатели от 100 до 210%, средно 119%, т.е. със своята научна продукция покрива минималния брой изискуеми точки.

Заклучение

Научната дейност на д-р Мари Хачмериян-Андреева обхваща широк спектър от изследвания – от фундаментални разработки в областта на онкогенетиката до създаване на практически алгоритми в пренаталната и педиатричната клинична генетика. Тези приноси подпомагат развитието и утвърждаването на персонализирания медицински подход в българската здравна система, както и усъвършенстването на стратегиите за генетична профилактика на национално ниво. Наукометричните ѝ показатели покриват напълно минималния изискуем брой точки за заемане на академичната длъжност „Доцент“ в МУ, Варна.

Имайки предвид всичко това, препоръчвам на уважаемото Научно жури да присъди на Гл. ас. д-р Мари Ара Хачмериян-Андреева, дм, званието „Доцент“ в професионално направление 7.1. „Медицина“, за нуждите на Медицински университет – Варна.

Рецензент:

Заличено на основание чл. 5,
§1, б. „В“ от Регламент (ЕС)
2016/679

/Проф. д-р *Иванка* Димова, дм/

26.05.2026 г.