

СТАНОВИЩЕ

ОТНОСНО: конкурс за заемане на академичната длъжност „доцент“ – една позиция на 0,5 щатна длъжност в област на висше образование 7. „Здравеопазване и спорт“, по професионално направление 7.1. „Медицина“ за нуждите на Катедра по Медицинска генетика на Медицински факултет при МУ-Варна и 1 щатна длъжност за Лаборатория по медицинска генетика Към УМБАЛ „Св. Марина“, обявен в „Държавен вестник“ - бр. 6 / 16.01.2026 г.

ИЗГОТВИЛ СТАНОВИЩЕ: проф. д-р Савина Петрова Хаджидекова, дм, МФ, МУ – София, определена за член на Научното жури съгласно Заповед № Р109-130/16.03.2026 на Ректора на МУ- Варна и решение по Протокол 55/04.03.2026 на ФС на Медицински факултет; избрана за изготвяне на становище на I-во заседание на Научното жури.

КАНДИДАТ: д-р Мари Ара Хачмериян-Андреева, дм

I. Общо представяне на процедурата и кандидата

Становището е изготвено съгласно Заповед Р109-130/16.03.2026 на Ректора на Медицински университет – Варна.

Представеният комплект материали е в съответствие с Правилника за прилагане на Закона за развитието на академичния състав в Република България, чл. 137, ал. 2 от Правилника за условията и реда за придобиване на научни степени и заемане на академични длъжности в Медицински университет (МУ) – Варна:

При изготвяне на настоящата рецензия са спазвани изискванията на ЗРАСРБ и Правилника за неговото приложение, както и специфичните критерии за придобиване на научни степени и заемане на академични длъжности в МУ-Варна.

Кратки данни от професионално-творческата биография на кандидата

Мари Ара Хачмериян-Андреева завършва висшето си образование като магистър по медицина в периода 2005–2011 г., след което насочва професионалното и научното си развитие към областта на медицинската генетика. През 2012–2017 г. е самостоятелен докторант към Катедра „Медицинска генетика“ на Медицински университет – Варна, където защитава дисертация, посветена на майчиния биохимичен скрининг като метод за пренатална генетична профилактика. Впоследствие продължава научните си изследвания като докторант в същата катедра (2024–2025 г.), разработвайки тема, свързана с генетичното консултиране при пациенти с вероятни тумор-предразполагащи синдроми .

През 2018 г. придобива специалност по медицинска генетика, което утвърждава нейния професионален профил като клиницист и изследовател в тази високоспециализирана област. Професионалният ѝ път е тясно свързан с УМБАЛ „Св. Марина“ – Варна, където започва работа като лекар в Лабораторията по медицинска генетика през 2012 г., а от 2019 г. заема ръководна позиция като началник на лабораторията .

Академичната ѝ кариера се развива паралелно с клиничната дейност. От 2012 до 2018 г. е асистент, а от 2018 г. до момента – главен асистент към Катедра „Медицинска генетика“ на Медицински университет – Варна. В тази си роля тя активно участва в обучението на студенти по медицина (на български и английски език), както и на други здравни специалисти, включително медицински лаборанти, акушерки и медицински сестри .

Научноизследователската ѝ дейност е интензивна и последователна, като включва значителен брой публикации – 52 научни статии и 71 доклада. Тя участва в редица научни

форуми и е част от изследователски екипи по четири проекта към фонд „Наука“ на Медицински университет – Варна, както и по национален проект, насочен към внедряване на иновативни технологии в управлението на онкологични и редки заболявания .

II. Научна дейност и научни приноси

Хабилитационен труд

Публикационната дейност на д-р Мари Хачмериян Андреева, представена чрез списъка с равностойни публикации към хабилитационния труд, може да бъде оценена като системна, достатъчна по обем и тематично обоснована, в съответствие с научната ѝ специализация по медицинска генетика.

За целите на хабилитацията са представени 10 научни публикации, които формират корпуса на равностойните трудове. Те обхващат период от 2013 до 2021 г. и отразяват последователно развитие на научните интереси на кандидата .

По отношение на вида на научната продукция, значителна част от публикациите представляват клинични случаи и казуистични съобщения, допълнени от аналитични и сравнителни изследвания. Този профил е характерен за медицинската генетика и отразява пряката връзка между научната и диагностично-консултативната дейност на кандидата.

Част от трудовете са публикувани в международни рецензирани научни списания, което допринася за повишаване на научната видимост и интеграцията на кандидата в международната научна общност. Паралелно с това са налице и публикации в български научни издания, което показва ангажираност към развитието на националната медицинска наука.

Справката обхваща научната продукция на кандидата, базирана на 10 равностойни публикации, реализирани в периода 2013–2021 г., като ясно дефинира основните тематични направления и тяхната актуалност. Изследванията са концентрирани в областта на медицинската генетика, с фокус върху редките заболявания, геномната медицина и репродуктивното здраве .

Още във въведението е поставен акцент върху съответствието с международните научни приоритети, включително политиките на СЗО и съвременните тенденции в геномната медицина, което придава стратегическа значимост на представените изследвания.

Основни научни направления и приноси

А. Диагностика и клинична характеристика на редки генетични синдроми

Това е водещото направление в научната дейност на кандидата. Приносите се изразяват в:

- задълбочен анализ на диагностичните трудности при редки синдроми;
- разширяване на познанията за фенотипната вариабилност;
- подпомагане на ранната и точна диагноза.

Разгледани са конкретни синдроми (Kabuki, Cornelia de Lange, Bardet-Biedl, 16p11.2 дупликация), като се акцентира върху преодоляването на т.нар. „диагностична одисея“ при тези пациенти. Този принос има висока практическа стойност, особено в контекста на клиничната генетика .

Б. Геномика и медико-генетично консултиране

Второто направление е свързано със съвременните аспекти на генетичното консултиране. Приносите включват:

- анализ на трансформацията на консултатията в условията на геномна медицина;
- формулиране на подходи за интерпретация и комуникация на сложни генетични резултати (вкл. варианти с неизвестна значимост – VUS);
- адаптиране на международните модели към българската практика.

Този аспект демонстрира теоретична и приложна дълбочина, както и съобразяване с етичните и социални измерения на съвременната медицина .

В. Репродуктивна генетика

Третото направление включва изследвания върху генетичните фактори при рекурентни спонтанни аборти. Приносите се изразяват в:

- предоставяне на оригинални данни за българската популация;
- изследване на имуногенетични маркери (HLA-G, TNF-alpha);
- анализ на тромбофилни генетични полиморфизми.

Тези резултати имат пряко приложение в клиничната практика, като подпомагат персонализирания подход при управление на патологична бременност.

III. Публикационна активност

Извън хабилитационния труд от 10 публикации и научните публикации, използвани за придобиване на образователната и научна степен „Доктор“ кандидатката представя следните публикации:

- 6 пълнотекстови публикации
- 14 резюмета от участия в международни научни конференции, публикувани в научни издания, реферирани и индексирани в световноизвестни бази данни с научна информация
- 1 публикувана книга на базата на защитен дисертационен труд за присъждане на ОНС „доктор“

IV. Тематични направления и приносен характер

Приносите на кандидата имат комплексен характер и съчетават клинична насоченост, лабораторно-диагностичен подход и практически приложими алгоритми за поведение. Те са структурирани в няколко взаимно свързани области: онкогенетика и наследствени тумор-предразполагащи синдроми, пренатална диагностика и геномни технологии, цитогенетика и молекулярна диагностика в онкохематологията, клинична дисморфология и редки генетични болести, както и етични аспекти, телегенетика и обучение.

От съдържателна гледна точка приносите са ориентирани към подобряване на диагностичната точност, въвеждане и оценка на съвременни генетични технологии, оптимизиране на генетичното консултиране и повишаване на информираността на пациенти и семейства в риск. Това определя тяхната значимост както за академичната област, така и за ежедневната медицинска практика.

1. Онкогенетика и наследствени тумор-предразполагащи синдроми

Това направление е водещо в хабилитационната характеристика на кандидата. Съществен оригинален принос представлява разработването на насоки за подобряване на медико-генетичното консултиране при пациенти с вероятен наследствен тумор-предразполагащ синдром. Акцентът върху подробната фамилна история, критериите за насочване, ДНК анализите и каскадното консултиране при родственици в риск има пряко значение за ранното идентифициране на лица с повишен онкологичен риск.

Научно-приложната стойност се изразява и в оценката на диагностичната успеваемост на таргетното панелно тестване чрез NGS технологии при наследствен рак на гърда и яйчници и синдром на Lynch. Отчетено е значението на разширените панели за откриване на патогенни варианти в гени с умерена пенетрантност, което създава база за по-прецизно клинично поведение. Допълнителен приложен принос е популяризирането на достоверна и достъпна информация за пациентите чрез книгата „Генетичният код на рака“.

2. Пренатална диагностика и геномни технологии

Приносите в областта на пренаталната диагностика отразяват технологичния преход от биохимичен скрининг към неинвазивни пренатални тестове. Анализът на голям обем

клиничен материал - над 17 000 случая за осемгодишен период - има висока практическа стойност за оптимизиране на алгоритмите за масов пренатален скрининг и за оценка на ефективността на комбинирания биохимичен скрининг през първи триместър.

Оригинален научен елемент представлява социално-психологическият анализ на нагласите на българските жени към NIPT. Установяването на нереалистични очаквания относно диагностичната мощ на тестовете и извеждането на необходимостта от задължително преданалитично консултиране показват зрял и отговорен подход към внедряването на нови геномни технологии. Приложният аспект се допълва от анализа на промяната в структурата на инвазивната диагностика след навлизането на NIPT.

3. Цитогенетика и молекулярна диагностика в онкохематологията

Кандидатът представя приноси, свързани с подобряване на диагностиката и прогнозната оценка при хематологични неоплазии. Комбинираният подход между конвенционална цитогенетика и интерфазен FISH е оценен като практически значим, особено при множествен миелом, където niskият митотичен индекс може да ограничи диагностичната информативност на класическите цитогенетични методи.

Прилагането на iFISH за откриване на прогностично значими аберации като del17p13 и IGН преустройства има значение за рисковата стратификация и клиничното проследяване. Допълнителна стойност има анализът на инцидентно установени конституционални хромозомни аномалии, при които са засегнати важни етични, диагностични и семейно-репродуктивни аспекти.

4. Клинична дисморфология и редки генетични болести

В това направление приносите демонстрират клинична експертиза при комплексни и редки генетични заболявания. Представените фенотип-генотип корелации при синдром на Kabuki, синдром на Cornelia de Lange, RASopathies, неврофиброматоза тип 1, синдром на Noonan и 16p11.2 дупликация имат значение за подобряване на диагностичните пътища и за прилагане на мултидисциплинарен подход.

Отделно следва да се подчертае иновативният принос, свързан с приложение на софтуерни продукти за лицево разпознаване в диагностичния алгоритъм. Това насочва към модернизирани на ежедневната клинична практика и към по-ранно разпознаване на редки синдроми при пациенти с дисморфични белези и комплексна симптоматика.

5. Етични аспекти, телегенетика и обучение

Приносите в това направление са актуални и отразяват съвременните предизвикателства пред медицинската комуникация. Проучването на трансформацията на генетичното консултиране по време на COVID-19 и прехода към дистанционни форми на работа е с оригинален характер за българската практика. Обосновано е разграничението между подходящите случаи за дистанционна консултация и ситуациите, при които личният контакт остава незаменим.

Научно-приложна стойност има и оценката на разбирането на генетичната информация от пациентите. Изводите относно риска от свръхинтерпретация на резултатите без квалифицирано постаналитично консултиране са особено важни за ограничаване на ненужна тревожност и нецелесъобразни медицински интервенции.

Представените приноси могат да бъдат оценени като оригинални, тъй като включват собствени проучвания, анализи на реални клинични и лабораторни данни, въвеждане и оценка на съвременни диагностични подходи и формулиране на практически насоки за медицинската генетика. Особено съществена е връзката между научните резултати и практическата им приложимост в клиничното консултиране, профилактиката, диагностиката и проследяването на пациенти и семейства в риск.

V. Цитируемост и научна разпознаваемост

В представената академична справка са отчетени общо 7 цитирания, отразяващи научната активност на кандидата. Представените цитирания осигуряват 105 точки при изискуем минимум от 80 точки. Следователно показателите по група Д10–Д12 са изпълнени. Отчетените цитирания са в научни източници, които отразяват видимостта на научната продукция на кандидата в международната научна литература.

VI. Участие в научни форуми и проекти

Кандидатът отчита 34 участия с постерни съобщения. Те обхващат национални форуми по редки болести, педиатрия и медицинска генетика, както и международни конференции, насочени към човешката генетика, пренаталната диагностика, цитогеномиката и дисморфологията.

Д-р Хачмериян-Андреева има 11 отчетени участия с устни презентации. Тематиката на изнесените доклади показва практическа насоченост към генетичното консултиране, персонализираната медицина, наследствената тромбофилия, онкогенетиката и интердисциплинарното приложение на медицинската генетика.

В справката са посочени 9 творчески командировки, специализации и квалификационни курсове в чужбина. Те допринасят за професионалното развитие на кандидата в областите медицинска генетика, клинична цитогенетика, наследствена онкогенетика, дисморфология, репродуктивна и пренатална генетична диагностика.

VII. Учебно-преподавателска дейност

Представените данни свидетелстват за значителна и системна преподавателска дейност на д-р Мари Ара Хачмериян-Андреева в областта на медицинската генетика. Кандидатът участва както в обучението на българоезични студенти, така и в обучението на англоезични студенти, което е съществен показател за академична и преподавателска адаптивност.

За периода 2019/2020 – 2024/2025 г. общата отчетена учебна натовареност на кандидата е 1209 часа. Тя включва 29 часа лекции и 1180 часа упражнения. Разпределението по език на обучение е 663 часа в БЕО и 546 часа в АЕО.

Основният дял от учебната натовареност е свързан с провеждане на упражнения. Това отразява пряко участие в практическата подготовка на студентите и в усвояването на приложни знания и умения по дисциплината. Наличието на отчетени лекции допълва профила на кандидата като преподавател, участващ и в теоретичната подготовка.

VIII. Заключение

Въз основа на представената академична справка за публикациите, цитиранията и научните профили на д-р Мари Ара Хачмериян-Андреева, изготвена от Библиотеката на Медицински университет – Варна, може да се направи заключение, че кандидатът отговаря на минималните наукометрични изисквания за заемане на академичната длъжност „доцент“ в област 7. „Здравеопазване и спорт“, професионално направление 7.1. „Медицина“.

Представените данни показват изпълнение на изискуемите показатели по основните групи, включително наличие на дисертационен труд за придобиване на образователна и научна степен „доктор“, хабилитационен труд под формата на научни публикации, публикационна активност в реферирани и индексирани издания, както и необходимия брой цитирания.

Група показатели	Отчетен резултат	Минимално изискване	Заключение
A1	50 т.	Изискуем дисертационен труд	Изпълнено
B4	101,74 т.; 10 пълнотекстови публикации в реферирани и индексирани издания	Хабилитационен труд / научни публикации	Изпълнено
Г5–Г9	201,26 т.	Минимум 200 т.	Изпълнено
Д10–Д12	7 цитирания; 105 т.	Минимум 80 т.	Изпълнено

Д-р Мари Ара Хачмериян-Андреева отговаря на минималните национални и институционални наукометрични изисквания за заемане на академичната длъжност „доцент“ по специалност „Медицинска генетика“. Представената научна продукция, хабилитационен труд, публикационна активност и цитируемост покриват изискуемите показатели, поради което кандидатът може да бъде оценен положително по отношение на съответствието с минималните изисквания за участие в процедурата за хабилитация.

Въз основа на изложеното давам положителна рецензия за присъждане на академичната длъжност „Доцент“ на д-р Мари Ара Хачмериян-Андреева, дм в област на висше образование 7. Здравеопазване и спорт, професионално направление 7.1. Медицина по специалност «Медицинска генетика».

25 май 2026 г.

Изготвил становище:

гр. София

Проф. д-р Савина Хаджидекова, д.м.