

РЕЦЕНЗИЯ

От Доц. Виолета Чернодринска, дм

.....

относно

защита на дисертационен труд

на Д-р Мария Руменова Бояджиева

на тема

„Микроструктурен анализ на живо

на редки очни заболявания със съвременни технологии“

за присъждане на образователна и научна степен „ДОКТОР“ по научна специалност
„Офталмология“, шифър 03.01.36

с научен ръководител Чл. кор. Проф. д-р. Христина Николова Групчева, д.м.н, FEBO,

Биографични данни

Д-р Мария Руменова Бояджиева е родена на 30.12.1983г. в гр. София. През 2009 г. завършва Медицински Университет-Варна „Проф. Д-р Параскев Стоянов“, след което работи в приемно спешно отделение и интензивно респираторно отделение на УМБАЛ “Св.Марина“-Варна. През 2016г. започва специализация по очни болести в СБОБАЛ - Варна, а през 2020 г. придобива специалност по офталмология. Участвала е в множество научни срещи, конгреси, курсове и специализации между които курс по ортокератология – Париж (2019) и Лятно училище в Линшьопин под ръководството на проф. Нил Лагали (2017г). Има над 17 научни публикации в национални и международни списания и 19 цитирания.

Актуалност на проблема

Така наречените "редки болести" са заболявания, които засягат малък брой хора в сравнение с общата популация. Познати са над 7000 редки болести, от които страдат над 300 милиона души. Към настоящия момент европейският списък на редките заболявания включва 53 офталмологични състояния, които са класифицирани като редки болести и други 103 системни заболявания с офталмологично засягане. В съвременното мултидисциплинарният подход има решаваща роля в диагностицирането и менажирането им. Голям процент от тях

нямат одобрено от FDA лечение. Не на последно място напредъкът на технологиите и генното инженерство дава надежда за подобряване на качеството на здравната грижа при пациенти с редки заболявания.

В границите на р.България проблемът с редките заболявания е изключително актуален поради характеристиките на популацията и ограничените ресурси на здравната система. Д-р Бояджиева изследва тема, която има не само медицински, но и изключителен социален аспект. Трудът предоставя своеобразен алгоритъм за проследяване и лечение на редките очни заболявания на базата на анализ на здравната политика на държави с утвърдени практики в областта.

Обща характеристика на дисертационния труд

Структурата дисертационния труд е съобразена със съвременните стандарти и изисквания. Дисертационният труд е написан на 157 стандартни страници и е онагледен 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., Изводи-2 стр., Приноси-1 стр, Библиография- 8 стр., Приложения- 14 стр., Списък на публикации- 1 стр.

Литературната справка включва 125 литературни източника на латиница, голяма част от които са публикувани след 2012г. и 17 литературни източници на кирилица.

Литературният обзор е изчерпателен, обстоен и демонстрира детайлно познаване на материята. Обхваща около 1/3 от дисертационния труд (36 стр). Литературният обзор е разделен на:

- ефиниция за рядко заболяване
- зточници на информация и данни за редките заболявания
- лична картина на редките заболявания
- иагностика, лечение и профилактика на редките болести
- едки очни заболявания
- ласификация на редките очни заболявания
- ечение на редките очни заболявания
- обобщение

Цел, задачи и хипотеза на дисертационния труд

Целта е адекватно формулирана - да се проследи пътя на пациентите с редки очни заболявания, да се извърши оценка на регистрационния режим, процеса на включване на

очните заболявания в националния регистър за редки болести и създаване на модел за клиничен регистър в полза на ежедневната офталмологична практика.

За постигане на зададената цел са поставени 6 задачи:

- а се извърши преглед на Европейските правила и регистрационни режими за редки заболявания и редки очни болести. Преглед на националния регистър.
- а се направи оценка на познанията за редките болести сред офталмолозите.
- а се създаде модел за регистрация на рядко очно заболяване – Аниридия.
- а се направи клинична оценка на редки очни заболявания по класификацията на

а се създаде модел за общодостъпен национален регистър за редки очни заболявания в България.

а се разработи план за създаване на експертен център за редки очни заболявания в България.

Материали и методи

Разработени са алгоритъм за регистриране на заболяването аниридия и такъв за създаване на експертен център за редки очни заболявания и национален регистър. За анализите са използвани обществено достъпни данни за редките очни заболявания, клинични данни от проспективно проследените пациенти както утвърдени методики за менажиране на пациенти с редки очни заболявания.

Проучването е проведено в Катедрата по очни болести и зрителни науки на Медицински университет - Варна на територията на СБОБАЛ - гр.Варна в период от 5 години. Д-р Бояджиев посочва, че всички клинични изследвания са извършени с технология от най-ново поколение, позволяваща микроструктурен анализ. Приложен е въпросник за тестване познанията за редките очни заболявания на специалисти и специализанти по Очни болести.

Резултати

Посочените резултати демонстрират, че към днешна дата в България няма експертен център за редки очни заболявания и регистър на пациентите с редки очни заболявания. Създаден е алгоритъм за регистрация на експертен център и национален регистър за редки очни заболявания като е посочена нуждата включването на аниридията в тях.

Анализът на въпросниците (от 110 изпратени, правилно попълнени и обратно адресирани 74) относно информираността на българските офталмолози и специализанти по Очни болести, показва, че близо половината от анкетираните срещат ежемесечно пациент с рядко очно заболяване, но едва 39,47% от попълнителите въпросника лекуват тези пациенти. Интересен е фактът, че близо 60 % от участниците са на мнение, че българските специалисти

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.

В труда е проспективно са проследени 39 пациента по създадени в настоящото проучване алгоритми за проследяване на редки очни заболявания. Авторът посочва, че създадените алгоритми биха спомогнали 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.

Д-р Бояджиева прави 10 добре обосновани **изводи**, а именно:

1. Проучването потвърждава необходимостта от създаване на експертен референтен център за редки очни заболявания.
2. Въз основа на проведения задълбочен и аналитичен анализът на данните се доказва необходимост от вписването на повече редки очни заболявания в Националния списък на редките болести.

Демонстрира се 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.

Доказва се, че създаването на актуален, достъпен и функционален регистър за редки очни заболявания не само е възможно, но може да представлява стъпка напред в епидемиологичните и клинични проучвания в тази област - липсата на надеждни епидемиологични и клинични данни, генерирани в местни условия, е съществена пречка за ефективно планиране и управление на разходите за здравеопазване за всяка страна, в това число и България.

Потвърждава се 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.

6. 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 – установяването на прецизна молекулярна диагноза за всяко генетично очно заболяване може да бъде постигнато само чрез генетично изследване и това ще позволи на клинициста да стратифицира клиничния риск по отношение на прогноза, съпътстващи заболявания, възможности за лечение и/или участия в клинични изпитвания. Финансирането на диагностичните генетични изследвания сега става само в рамките на Наредба 26 на МЗ – децата до 18 г. възраст се изследват безплатно. За пациенти над 18 г. с редки заболявания на практика не е осигурена генетичната диагностика, в рамките на действащите клинични пътеки и тези пациенти остават в голям брой от случаите недиагностицирани и неадекватно лекувани.

7. Необходимо е подобряване профилактиката, диагностиката и грижите за пациентите с редки заболявания в това число и редките очни заболявания, както и предоставянето на равен достъп до терапии с лекарства сираци и иновативни терапии за тези пациентите в България.

Потвърждава се нуждата от повишаване на информираността за редките очни заболявания сред населението и медицинските специалисти.

Доказва се необходимост от създаване на алгоритми за добри практики и грижи за пациентите с редки очни заболявания в това число и изготвяне на досиета на редките очни заболявания на български език, които да бъдат достъпни до специалисти, пациенти, пациентски организации и др.

Доказва се наложително изграждане на цялостна здравна политика за пациентите с редки заболявания в това число и редки очни заболявания и извършване на промени в социалната политика.

Списък публикации, свързани с дисертационния труд

1. Kristiyan D Vasilev, Yana M Manolova, Mariya Boyadzieva, A Typical Clinical Case of Uveitis Combined With Central Serous Chorioretinopathy and Optic Disc Edema, IJITE – Issue45, Volume

3. Мария Бояджиева, Христина Групчева, Нов подход за менажиране на предната очна повърхност с най-старите като дизайн контактни лещи, Български офталмологичен преглед, брой 3, 2018г., MR Boyadzhieva, A new approach for management of the anterior eye surface using the “oldest” contact lenses concept, Bulgarian Review of Ophthalmology 62 (3), 16-24

Заклучение

Представеният дисертационен труд е структуриран съгласно ЗРАСРБ и критериите за придобиване на образователна и научна степен „доктор“ при катедра „Очни болести и зрителни науки“ към Медицински Университет – Варна. В научната разработка се наблюдават задълбочени знания и положен труд по дадения проблем. Давам положителна оценка на дисертационния труд на д-р Мария Руменова Бояджиева и си позволявам да предложа на уважаемите членове на Научното Жури да гласуват положително за присъждане на научната и образователна степен „доктор“ на д-р Бояджиева по научната специалност „Офталмология“.