

СТАНОВИЩЕ

от проф. Евгения Димитрова, ДН, катедра ТМКТ, НСА „В. Левски“, София
на дисертационен труд за присъждане на ОНС 'доктор'
в област на висше образование 7. Здравеопазване и спорт
професионално направление 7.4 Обществено здраве
научна специалност „Кинезитерапия“

Автор: Таня Стойчева Димитрова

Тема: Проследяване на функционалното състояние и качеството на живот при пациенти с мускулна дистрофия тип Дюшен

Научен ръководител: Проф. д-р Ивайло Търнев, д.м.н.

Актуалност на проблема

Прогресивната мускулна дистрофия тип Дюшен (ПМД тип Дюшен) е рядко наследствено невромускулно заболяване, водещо до бавно прогресираща мускулна слабост до тежка инвалидизация, кардиомиопатия и дихателна недостатъчност. Кинезитерапията е важна част от прилаганата комплексна терапия, която цели подобряване качеството на живот на пациентите в четирите основни направления - поддържане и подобряване на мускулната сила и функция, превенция на деформациите на гръбначния стълб, профилактика на дихателните усложнения и лечение на кардиомиопатията. В този смисъл темата на дисертационния труд е интересна и актуална.

Общо описание и структура

Работата е правилно структурирана. Тя е в обем от 240 страници. Онагледена е с 48 таблици и 62 фигури. Библиографската справка съдържа 368 заглавия, от които 18 на кирилица, 340 на латиница и 10 електронни източника. Преобладаващата част от публикациите са от последните 10 години.

Включва 4 раздела, заключение, изводи, препоръки и приноси.

Въведението е насочващо към разработвания проблем.

ПЪРВА ГЛАВА. Литературен обзор

Литературният обзор е разработен на базата на обширна информация от публикации на съвременни автори. Структуриран е в 14 основни теми. Разгледани са различни теории относно комплексното лечение на заболяването. Компетенцията на авторката се проявява при коментирането на проблемите и отношението ѝ към някои дискуссионни въпроси. Накрая на раздела са формулирани изводи, които обобщават добре изследваните, малко изследваните и неизследваните въпроси от разглежданата тематика. Докторантката е проучила и анализирала достатъчно и подходящи литературни източници, правилно цитирани в текста. Направеният литературен обзор има *принос за разширяване на теоретичната и научна основа на кинезитерапията*. На базата на направения литературен обзор и собствен клиничен опит правилно е формулирана **работна хипотеза**.

ВТОРА ГЛАВА. Цел, задачи и контингент на изследване

Правилно са формулирани **целта и задачите на проучването**.

Изследването е проведено в Клиниката по нервни болести на УМБАЛ "Александровска", гр. София, в периода от януари 2018 - юли 2023 година. Включени са 40 генетично верифицирани пациенти с ПМД тип Дюшен, на възраст между 4-50 години. Уточнени са критериите за включване и за изключване от извадката. Направена е подходяща характеристика на контингента.

ТРЕТА ГЛАВА. Диагностични и терапевтични методи на научното изследване

Методиката на изследването е многостранна и разнообразна. Правилно терминологично описана, подходящо онагледена. За период от 2 години (на всеки шест месеца) са проведени пет серийни оценки, включващи тестове за функционална оценка, лонгитудинално проследяване на естествения ход на заболяването, ефекта от провежданата терапия и качеството на живот.

Описана е **методика на прилаганата кинезитерапия (КТ)** с правилно формулирана цел на кинезитерапията, задачи, терапевтични средства и методични указания. Включени са стречинг, активни, активни-подпомогнати

или пасивни упражнения и дихателни упражнения за поддържане на по-добро функционално състояние на пациентите с ПМД тип Дюшен. Препоръчва се и прилагането на КТ в домашни условия. Спазени са основните принципи и правила при разработването на методиката. Уточнени са противопоказанията. Използвано е подходящо онагледяване чрез фотоснимки, което представя информацията в професионален и достъпен вид. Съществен принос на изследването са разработените правила за избор и комбинация на прилаганите терапевтични средства. *Самата методика е принос за практиката на кинезитерапията.*

ЧЕТВЪРТА ГЛАВА. Резултати и обсъждане

Данните от изследването сочат, че приложената кинезитерапия има положителен ефект по отношение на стабилизирането на мускулната сила, поддържане еластичността на мускулите и сухожилията, поддържане обема на движение в ставите и отсрочване развитието на вторичните усложнения. Комбинацията на кинезитерапията с друга медикаментозна и етиопатогенетична терапия оказва по-добър и дългосрочен ефект върху двигателните функции и прогресията на заболяването. Анализът сочи, че поддържането на добър функционален статус и съхраняването на автономността влияят положително върху качеството на живот на пациентите с ПМД тип Дюшен. Данните са представени в табличен и графичен вид. Направена е подходяща статистическа обработка. Дискусията включва задълбочен и прецизен анализ. Направено е сравнение с изследванията на други автори. Докторантката демонстрира висока професионална компетентност и задълбочено познаване на проблема, които спомагат да се изведат 8 важни за практиката изводи. Описани са и 4 препоръки, полезни за практиката.

Във връзка с научното изследване са представени необходимите публикации, които отговарят на минималните национални изисквания ЗРАСРБ, ППЗРАСРБ и Правилника на ЮЗУ „Неофит Рилски“ за ОНС "Доктор". Не съм установила плагиатство.

Авторефератът е изработен в съответствие с изискванията и отразява правилно съдържанието на дисертационния труд.

Приноси

Приемам изцяло формулираните от докторантката приноси.

Ще отбележа следните *приносите на дисертационния труд*:

- Разработена е *тестова батерия за изследване и проследяване на функционалните способности и качеството на живот*, която позволява оптимално проследяване на въздействието от приложената методика при пациенти с ПМД тип Дюшен, съобразена с техните функционални дефицити и ограничения.

- За първи път в България е осъществено *комплексно изследване на корелации на функционалните нарушения на пациенти с ПМД тип Дюшен* на базата на комбиниране на стандартизирани методики с цел изясняване на аспекти от функционалният статус.

- Проследен и оценен е *ефектът от кинезитерапията спрямо моторните функции при пациенти с ПМД тип Дюшен*.

- Проследен и оценен е *ефектът от комбинацията на кинезитерапия, кортикостероидна терапия и етиопатогенетична терапия* спрямо моторните функции при ПМД тип Дюшен пациенти.

Заключение

Оценявам високо изследователската и практическа работа на Таня Димитрова, чийто дисертационен труд на тема **„Проследяване на функционалното състояние и качеството на живот при пациенти с мускулна дистрофия тип Дюшен”** представлява сериозно научно изследване с оригинални приноси за науката и практиката.

Гласувам **положително** и препоръчвам на Уважаемите членове на Научното жури да гласуват положително за присъждане на ОНС „Доктор” на Таня Димитрова, в професионално направление 7.4 Обществено здраве, научна специалност „Кинезитерапия”.

София, 14. 01. 2025 г.

Рецензент:

проф. Евгения Димитрова, ДН

Review of Doctoral Thesis

Author: Tanya Stoycheva Dimitrova, PhD student at the Department of KT, SWU "Neofit Rilski"

Title: **Monitoring the functional status and quality of life in patients with Duchenne muscular dystrophy**

Scientific Supervisor: Prof. Dr. Ivaylo Tournev, MD, PhD, DSc.

Reviewer: Prof. Evgenia Dimitrova, DSc, Department of TMKT, NSA "Vasil Levski", Sofia

Actuality of the scientific study

Duchenne progressive muscular dystrophy (Duchenne PMD) is a rare inherited neuromuscular disorder resulting in slowly progressive muscle weakness leading to severe disability, cardiomyopathy and respiratory failure. Kinesitherapy is an important part of the applied complex therapy, which aims to improve the quality of life of patients in the four main directions - maintenance and improvement of muscle strength and function, prevention of spinal deformities, prevention of respiratory complications and treatment of cardiomyopathy. In this sense, the topic of the dissertation is interesting and relevant.

General description and structure

This PhD thesis is well structured and correctly presented. It is written on 240 pages. It is illustrated with 48 figures and 62 photographs. The bibliographic reference contains 368 titles, of which 18 in Cyrillic, 340 in Latin and 10 electronic sources. Most of the publications are from the last 10 years. The thesis consists of 4 chapters, conclusions, recommendations and contributions. The structure of thesis conforms to principles and requests to the structure of scientific thesis.

The introduction points to the problem being developed.

First chapter: Literature review

The review of the literature is developed based on extensive information from the publications of contemporary authors. It is structured in 14 main subjects. Various theories regarding the complex treatment of the disease have been discussed. The

scientific competence of the doctoral student is manifested when commenting on the problems and its attitude towards some discussion questions. The doctoral student has studied and analysed sufficient and appropriate literary sources, rightly cited in the text. It is the evidence of the deep theoretical knowledge and very good orientation in the problem discussed in the thesis. The literature review made *contributes to the expansion of the theoretical and scientific basis of kinesitherapy*. Based on the literature review and own clinical experience, a **working hypothesis** was correctly formulated.

Second chapter: Purpose, tasks and scope of research

The purpose of the survey and the goal are correctly defined.

The study was conducted at the Clinic for Nervous Diseases of the "Alexandrovska" UMBAL, the city of Sofia, in the period from January 2018 - July 2023. 40 genetically verified Duchenne PMD patients aged between 4-50 years were included. The criteria for inclusion and exclusion from the sample were specified. An appropriate characterization of the contingent was made.

Third chapter: Diagnostic and therapeutic methods of scientific research

The **methodology of the survey** is multifaceted and diverse. Correctly terminological described and appropriately illustrated. Over a period of 2 years (every six months), five serial evaluations were conducted, including tests for functional assessment, longitudinal follow-up of the natural course of the disease, the effect of the ongoing therapy and quality of life.

The methodology of applied **physiotherapy** (PT) is described with a correctly formulated goal of kinesitherapy, tasks, therapeutic means and methodical instructions. Stretching, active, active-assisted or passive exercises and breathing exercises are included to maintain a better functional status of patients with Duchenne type PMD. The application of PT at home is also recommended. The basic principles and rules in the development of the methodology have been observed. Contraindications are specified. Appropriate visualization, through photographs, has been used, presenting the information in a professional and accessible manner. An essential contribution of the research is the developed rules for the selection and combination of the applied therapeutic agents. *The methodology itself is a contribution to the practice of kinesitherapy.*

Chapter four. Results and discussion

The research data show that applied kinesitherapy has a positive effect in terms of stabilizing muscle strength, maintaining the elasticity of muscles and tendons, maintaining the range of motion in the joints and delaying the development of secondary complications. The combination of kinesitherapy with other medical and etiopathogenetic therapy has a better and long-term effect on motor functions and disease progression. The analysis indicates that maintaining a good functional status and preserving autonomy positively influence the quality of life of patients with Duchenne type PMD. The data are presented in tabular and graphical form. Appropriate statistical processing was done. The discussion includes a thorough and precise analysis. A comparison is made with the research of other authors. The doctoral student demonstrates high professional competence and in-depth knowledge of the problem, which helps to draw 8 conclusions important for practice. 4 recommendations useful for practice are also described.

In connection with the scientific research, the necessary publications are presented, which meet the minimum national requirements of the law and its regulations. I have not detected any plagiarism.

The autoreferral is made in accordance with the requirements and correctly reflects the content of the dissertation work.

Contributions

I fully accept the contributions formulated by the doctoral student.

I will note the following contributions of the dissertation work:

- *A test battery was developed for research and monitoring of functional abilities and quality of life*, which allows for optimal monitoring of the impact of the applied methodology in patients with Duchenne muscular dystrophy, tailored to their functional deficits and limitations.
- For the first time in Bulgaria, *a complex study of correlations of functional disorders of patients with Duchenne muscular dystrophy was carried out* based on combining standardized methods with the aim of clarifying aspects of the functional status.
- *The effect of kinesitherapy on motor functions in patients with Duchenne muscular dystrophy* was monitored and evaluated.

- *The effect of the combination of kinesitherapy, corticosteroid therapy and etiopathogenetic therapy on motor functions in patients with Duchenne muscular dystrophy* was monitored and evaluated.

Conclusion

I appreciate the research and practical work of Tanya Dimitrova, whose dissertation work on "**Monitoring the functional status and quality of life in patients with Duchenne muscular dystrophy**" is a serious scientific research with original contributions to science and practice.

In conclusion, I give a **positive vote** and propose to the Honorable Members of the Scientific Jury to award the scientific and educational degree "PhD" in the scientific specialty "Physiotherapy" in the scientific field 7.4. Public Health of Tanya Dimitrova.

Sofia, 14. 01.2025

Reviewer:

Prof. Evgenia Dimitrova, DSc