

## СТАНОВИЩЕ

по конкурс за заемане на академичната длъжност “доцент” по професионално направление 4.3. Биологически науки (Генетика - генетика на човека), обявен в ДВ, бр. 44 от 29.05.2018 г.

*Кандидат по конкурса:* гл. ас. д-р Сена Куман Карачанак-Янкова, Катедра по Генетика, Биологически факултет, Софийски университет „Св. Климент Охридски”

*Изготвил становището:* проф. д-р Валя Николова Василева, лаборатория “Регулация на генната експресия”, Институт по физиология на растенията и генетика – Българска академия на науките

Главен асистент д-р Сена Карачанак-Янкова е единствен кандидат в конкурса за заемане на академичната длъжност ДОЦЕНТ, обявен от Софийски университет (СУ) „Св. Климент Охридски” за нуждите на катедра Генетика към Биологически факултет.

### *1. Кариерно развитие на кандидата*

Д-р Карачанак-Янкова е придобила бакалаварска степен по Молекулярна биология в Биологически факултет (БФ) на СУ през 2004 г., а в периода 2004-2006 г. разработва магистърска теза в областта на Теоретичната и приложна генетика в същия факултет. През 2006 г. защитава с отличие дипломна работа на тема „Асоциативни изследвания на протокадхериновите гени при шизофрения”. В периода 2007-2013 г. разработва дисертационен труд „Генетична структура на българската популация по Y-хромозомата и митохондриалната ДНК” в катедрата по Медицинска генетика към Медицински университет (МУ), като след успешна защита през 2013 г. придобива образователната и научна степен “доктор”. От 2007 г. до момента, последователно заема длъжностите асистент и главен асистент в същата Катедра. Дейността ѝ включва провеждане на упражнения за студенти медици, фармацевти и лаборанти (на български и английски език), разработване на научноизследователски проекти и изготвяне на учебни материали. От 2016 г. до момента е хоноруван асистент в катедрата по Генетика на БФ към СУ, където провежда упражнения и лекции за студенти в бакалавърски и магистърски програми. Специализирала е в катедрата по Биология и биотехнологии в Университета в Павия, Италия (април и май 2007 г.; май-ноември 2009 г.). Член е на Българското дружество по генетика и геномика на човека, Европейското дружество по генетика на човека, и на секция “Генетика” към Съюза на учените в България.

### *2. Обща научна продукция и наукометрични данни*

Общият брой научни публикации на д-р Карачанак-Янкова е 34, от които 27 са публикувани в престижни чуждестранни издания с импакт фактор, 3 - в чуждестранни списания без импакт фактор, 1 - в Доклади на БАН и 3 - в български списания без импакт фактор. Общият импакт фактор на публикуваните трудове, изчислен според Thomson Reuters, е наистина впечатляващ - 369.794. До момента на представянето на документите, публикациите са цитирани общо 2554 пъти, което е наистина изключително достижение.

### *3. Научни трудове за участие в конкурса*

За участие в настоящия конкурс д-р Карачанак-Янкова представя 31 научни труда, които не са свързани с придобиването на образователната и научна степен „доктор“. От тях 25 са експериментални статии, публикувани в престижните международни издания *Nature*, *Science*, *Nature Genetics*, *Cell*, *Nature Neuroscience*, *Nature Communications*, *Journal of Human Genetics*

и др., с общ импакт фактор 361.946. Най-впечатляващите публикации са свързани с Психиатричния геномен консорциум „Schizophrenia Working Group of the Psychiatric Genomics Consortium (PGC)“. Две от статиите са публикувани в *Advances in Anthropology* (международно списание без IF), 1 - в *Доклади БАН*, и 3 - в български списания без импакт фактор. В 4 от публикациите д-р Карачанак-Янкова е първи автор. Представен е и списък на глави в учебници и учебни помагала, от които три са на български и три на английски език. Две от тях са в съавторство, като д-р Карачанак-Янкова е първи автор, а четири са самостоятелни. Представени са и постерни участия в научни форуми, от които 19 - в международни форуми в Швеция, Холандия, Германия, Франция, Италия, Испания, Великобритания и Дания; 4 – в национални форуми с чуждестранно участие, 2 - в национални форуми, както и 2 устни презентации на международни форуми. Така представените наукометрични показатели многократно надхвърлят изискванията на конкурса.

#### **4. Профил на научноизследователска дейност и проектна активност**

Научните интереси на д-р Карачанак-Янкова са в областта на българската популяционна генетика, молекулярната генетика, генотипирането и генетични изследвания в съдебно-медицинската практика, като профилът на научноизследователската ѝ дейност е изцяло в областта на обявения конкурс по Генетика – генетика на човека. Провежданите от нея изследвания освен фундаментално значение, имат и съществено приложно значение, тъй като са свързани със сериозни психиатрични болести.

В периода 2009 - 2017 г., д-р Карачанак-Янкова е участвала в пет научноизследователски проекта, финансирани от Фонд „Научни изследвания“ към МОН; два - финансирани от Съвета по медицинска наука към МУ, и един проект, финансиран от Швейцарския национален фонд за научни изследвания. Не е декларирано ръководство на проекти.

#### **5. Основни научноизследователски приноси**

Основните приноси от дейността на д-р Карачанак-Янкова са оформени в резюме от 11 страници, даващо добре систематизирана информация за извършената научна дейност. Приносите от публикациите са групирани в три основни научноизследователски направления: популяционна генетика и геномика; психиатрична геномика и геномика на честите болести, и геномика на дълголетие.

Приносите по *Направление 1* са публикувани в 15 статии, като изследванията са свързани с проучване на митохондриалната ДНК (мтДНК) и Y-хромозомата, както и на генома на съвременните българи. Структурата и произхода на българския Y-хромозомен генофонд са определени чрез генотипиране на биалелни маркери в представителна извадка български мъже и чрез анализ на микросателитната изменчивост на най-информативните хаплогрупи. Показано е, че сред съвременните българи преобладават западноевразийски Y-хромозомни хаплогрупи, а често срещаните близкосточни хаплогрупи са със значително по-ниска честота. Установено е, че българският митохондриален генофонд се характеризира с изключително висока честота на западноевразийски линии. Доказано е отсъствието на близка Y-хромозомна или мтДНК връзка между българите и централноазиатските групи, както и между популациите от Югозападна Азия. Чрез анализ на езиковата и генетична принадлежност на славянските популации е демонстрирана близост на западните и източните славяни, както и близост на южнославянските популации до неславянските балкански и северноиталианските популации. Това доказва различният генетичен произход и генетичното разнообразие в славянското езиково единство. Извършени са филогеографски проучвания на Y-хромозомни хаплогрупи, като е установена зависимост на датировката на

хаплогрупите от използвания набор микросателити. Отхвърлена е неолитната хипотеза за разпространението на основната европейска Y-хромозомна хаплогрупа R1b1b2-M269.

Д-р Карачанак-Янкова участва в геномно проучване на европейските популации, целящо създаване на европейска генетична карта, което включва данни за повече от 270 000 единични нуклеотидни полиморфизми за лица от Европа, включително и от България.

Резултатите от популационно-генетичните и геномни изследвания за произхода на съвременните популации са валидирани чрез изследвания с антична ДНК (аДНК). Анализите на аДНК проби, изолирани от костни останки в три български некропола, са показали 12 отделни хаплотипове, определящи мтДНК хаплогрупи, които основно се срещат сред съвременните европейски и западноевразийски популации. Междупопулационните сравнения показват, че древните българи имат западноевразийски произход по майчина линия и са генетично подобни със съвременните българи. Публикувана е и методологична статия за оптимизиране на работата с аДНК.

По *направление II* са публикувани 15 статии, 9 от които са свързани с Работната група по шизофрения към консорциума по психиатрична геномика - Schizophrenia Working Group of the Psychiatric Genomics Consortium.

Извършени са изследвания на генетичната предразположеност към шизофрения и биполарно разстройство върху български извадки. Установено е, че единствено полиморфизмът rs6277 (C957T) в *DRD2* гена може да се счита за значимо свързан със шизофренията, подкрепяйки широко приетата допаминергична хипотеза за етиологията на заболяването. Доказан е нов кандидат ген за шизофрения - *HNAT* (hedgehog acyltransferase), както и предположена важната роля на гена за серотониновия рецептор *HTR5A* в патогенезата на биполарно афективно разстройство (БАР) в българската популация. Показана е връзката на БАР в българската популация с три полиморфизма в гените *GRIK5*, *PAR6B* и *CTSH*.

При многоетапно цялостно геномно асоциативно проучване на шизофрения е предоставена генетична подкрепа за предполагаемата връзка между имунната система и шизофренията. Не са намерени доказателства за генетично припокриване на риска от шизофрения с обемите на субкортикалните структури на мозъка.

Установено, че генетичната корелация между амиотрофична латерална склероза (АЛС) и шизофренията е 14.3%, като са идентифицирани и пет потенциално нови АЛС-асоциирани локуса. Показана е връзката между предвидения генетичен риск от шизофрения и възрастта при първо раждане при жените. Показано е, че както ранната, така и по-късната възраст на жените при първо раждане е свързана с повишен генетичен риск от шизофрения.

В рамките на работната група по шизофрения при консорциума по психиатрична геномика са въведени нови методи и подходи за анализ на SNPs из целия геном при шизофренията и други чести болести.

По *направление III* са публикувани 2 статии, свързани с геномиката на дълголетието. Анализите на геномите на суперстолетници и контроли доказват липсата на статистически значими разлики при сравняването на честотата на патогенни, протективни и варианти с неясно клинично значение в гени, асоциирани с онкологични и сърдечносъдови заболявания.

Представени са и приноси с приложение на технологията на секвениране от ново поколение в разкриването на генетичните основи на балканската ендемична нефропатия, както и Епигенетични промени при захарен диабет тип 2.

### **6. Профил на учебно-преподавателската дейност**

Д-р Карачанак-Янкова е декларирала активна учебно-преподавателска дейност в катедрата по Медицинска генетика към Медицински факултет на МУ. Представена е справка за аудиторна натовареност от 2008 до 2018 г. с над 2900 часа упражнения и изпити (на български и английски) за студенти медици и фармацевти. Тя е хоноруван преподавател в Катедрата по генетика към БФ на СУ, като учебната ѝ натовареност за 2016/2017 и 2017/2018 възлиза на 240 учебни часа, включваща лекции и практически занятия по „Генетика на човека“ за магистърска програма „Генетика и геномика“, както и практически занятия по „Обща генетика“ за бакалавърската програма „Молекулярна биология“. На е представена информация за научно ръководство на дипломанти.

### **7. Критични бележки и препоръки**

Приемам справката за основните научноизследователски приноси със забележката, че в представената авторска справка би трябвало да бъдат очертани по-ясно индивидуалните приноси на д-р Карачанак-Янкова. Бих искала още да отправя препоръка за в бъдеще д-р Карачанак-Янкова да предприеме инициативи за разработване и ръководство на научноизследователски проекти, както и на дипломанти и докторанти. Нейното хабилиране е отлична предпоставка за реализиране на самостоятелни идеи и разработки, и за привличането на таланти млади хора към областта на популационната генетика, на които да предаде своята експертиза и богат научноизследователски опит.

### **8. Заключение**

Значимостта на научните приноси, активната учебно-преподавателска и публикационна дейност в реномирани издания, както и изключително високата цитируемост, характеризират д-р Карачанак-Янкова като изграден преподавател, изследовател и експерт в областта на човешката популационна генетика и геномика, психиатричната геномика, и геномиката на честите болести. Представените по конкурса материали не само напълно съответстват, но и многократно превишават изискванията на Закона за развитието на академичния състав в Република България и на предоставените ми от Биологически факултет препоръчителни критерии за длъжността ДОЦЕНТ. Тези обстоятелства ми дават основание да дам положителна оценка и убедено да препоръчам на членовете на Научното жури, както и на уважаемите членове на Факултетния съвет на Биологически факултет към Софийски университет „Св. Климент Охридски“, да гласуват положително за избирането на д-р Сена Куман Карачанак-Янкова на академичната длъжност ДОЦЕНТ по професионално направление 4.3. Биологични науки (Генетика - генетика на човека).

12.10.2018 г.  
София

Изготвил становище

(проф. д-р В. Василева)

**чл. 2 от**  
**ЗЗЛД**

**2018**