

Отзыв на автореферат диссертации Балашовой Марии Сергеевны «Оценка спектра мутаций гена *ATP7B* и клинического полиморфизма болезни Вильсона-Коновалова», представленную к защите на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальностям 03.02.07 – генетика (медицинские науки), 14.01.04 – внутренние болезни

Диссертационное исследование, представленное соискателем Балашовой Марией Сергеевной, посвящено изучению генетических и клинических аспектов орфанного наследственного заболевания - болезни Вильсона-Коновалова (БВК). Данная патология считается редкой, общепринятая распространенность составляет 1:30000, однако современные генетические исследования показывают, что в реальности эта цифра может быть существенно выше. Вероятно, это связано с гиподиагностикой БВК, обусловленной выраженным полиморфизмом клинических симптомов, а также возможностью стертого субклинического течения. Для каждой популяции характерен свой характерный набор частых мутаций, обуславливающих развитие БВК. На сегодняшний день результаты опубликованных зарубежных и отечественных исследований не дают полного представления о спектре мутаций гена *ATP7B* у пациентов с БВК в России. В диссертации Балашовой М.С. проанализирован спектр мутаций гена *ATP7B*, а также показано, что в значительной части случаев заболевание обусловлено редкими мутациями, не входящими в используемые панели на мажорные мутации. Таким образом, данное исследование является актуальным и обладает несомненной научной новизной.

Выполняя данную научную работу, автор получила новые данные о спектре и частоте мутаций в гене *ATP7B* у пациентов с БВК (преимущественно, со смешанной и абдоминальной формой), а также описала 3 новые мутации в данном гене. Балашова М.С. представила показатели, характеризующие современное состояние диагностики БВК, привела вызывающие интерес клинические наблюдения стертой клиники БВК, а также одновременного присутствия у пациента БВК и других моногенных заболеваний.

Достоверность результатов работы обоснована достаточным количеством клинического материала, использованием автором современных методов исследования. Практическая значимость работы: использование

метода таргетного NGS позволяет выявить до 96% мутантных аллелей в гене *ATP7B*, что делает возможным раннюю постановку диагноза при сомнительных данных клинического и биохимического обследования. Рекомендовано проведение генетического тестирования родственникам пациентов с БВК для своевременной диагностики и начала лечения.

Выводы автора обоснованы, конкретны, соответствуют поставленным задачам и согласуются с практическими рекомендациями. Результаты исследования внедрены в клиническую практику, а также используются в учебной работе со студентами, ординаторами и аспирантами. Основные положения диссертации изложены в 12 печатных работах, из них 3 статьи в изданиях, рекомендованных ВАК при Минобрнауки РФ, 1 – в зарубежном издании.

Заключение

Учитывая актуальность выбранной темы и высокий научно-методический уровень проведенных исследований, можно заключить, что диссертация Балашовой Марии Сергеевны полностью соответствует требованиям п. 9 «Положения о присуждении ученых степеней, утвержденного постановлением Правительства Российской Федерации № 842 от 24.09.2013 г. (с изменениями в редакции постановлений Правительства Российской Федерации № 335 от 21.04.2016 г., № 748 от 02.08.2016 г.), предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени кандидата медицинских наук, а её автор заслуживает присуждения ученой степени кандидата медицинских наук по специальностям 03.02.07 – генетика, 14.01.04 – внутренние болезни.

Заведующий кафедрой
медико-биологических дисциплин
медицинского института ФГАОУ ВО
«Белгородский государственный
национальный исследовательский
университет», доктор медицинских наук
(03.02.07-генетика), профессор



Чурносов Михаил Иванович

Адрес: 308015, г. Белгород, ул. Победы, 85, e-mail: churnosov@bsu.edu.ru.
тел.: 84722301383
25.04.2019

лично в архив
удостоверяю
Документовед
управление
по развитию
персонала и
кадровой работе

