

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

Кандидатская диссертация Балашовой Марии Сергеевны посвящена важной и актуальной тематике – изучению молекулярно-генетических и клинических особенностей болезни Вильсона-Коновалова (БВК). Несмотря на то, что БВК относится к орфанным заболеваниям, распространенность ее среди причин циррозов детского и молодого возраста достаточно высока и составляет 5-10%. Первые симптомы БВК нередко неспецифичны, и в ряде случаев диагностический поиск может занимать месяцы и годы. Основным фактором, влияющим на прогноз заболевания, является своевременность диагностики и раннее назначение медьэлиминирующей терапии. Ввиду вышесказанного очевидно, что особое место в диагностике БВК должно занимать генетическое тестирование. Будучи моногенным заболеванием, БВК характеризуется значительным разнообразием мутаций гена *ATP7B*, приводящих к дисфункции соответствующего белка. Для каждой популяции характерен собственный уникальный спектр мутаций данного гена, и изучение такового среди российского населения является несомненно актуальной задачей. Таким образом, уточнение списка распространенных мутаций и изучение разнообразия клинической картины при БВК способно улучшить раннюю диагностику заболевания и тем самым позволить избежать развития неблагоприятных последствий для здоровья и жизни пациентов. Все вышесказанное определяет актуальность и востребованность результатов диссертационного исследования Балашовой М.С.

Результаты работы в полной мере отражены в автореферате, их правильность и достоверность определяется грамотным выбором материалов

и методов исследования. Были исследованы выборки достаточного объема (81 пациент с БВК, а также 178 здоровых доноров). В качестве основного молекулярно-генетического метода исследования выступило таргетное секвенирование следующего поколения, которое можно отнести к одной из наиболее перспективных современных технологий для использования в практической медицине. Для реализации цели были сформулированы и успешно решены 4 исследовательских задачи. Выводы полностью соответствуют поставленным задачам исследования.

Автореферат, представленный на рецензию, написан информативно и позволяет получить полное представление о диссертационной работе. Он построен по классической схеме, стилистически выверен, отличается логичностью и последовательностью изложения. Существенных замечаний к содержанию автореферата нет. Результаты диссертационного исследования отражены в 12 печатных работах соискателя, из них 3 полнотекстовых статьи, опубликованных в журналах, рекомендованных ВАК МОН РФ для соискателей ученой степени кандидата медицинских наук, и 1 статья - в иностранном журнале.

Заключение

На основании изложенного полагаю, что диссертационная работа Балашовой Марии Сергеевны «Оценка спектра мутаций гена *ATP7B* и клинического полиморфизма болезни Вильсона-Коновалова», представленная на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальностям 03.02.07 – генетика, 14.01.04 – внутренние болезни, является законченной научно-квалификационной работой, посвященной актуальным проблемам клинической генетики и внутренних болезней.

По актуальности, объему проведения исследований, новизне полученных результатов, их теоретической и практической значимости, диссертация Балашовой М.С. 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.

Руководитель центра доказательной медицины
ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова
Минздрава России (Сеченовский Университет),
доктор медицинских наук, профессор

Павлов Чавдар Савович

119991, Москва, ул. Погодинская, д.1, стр. 1
e-mail: chpravlov@mail.ru
тел.: +7 (916) 682-99-54

Подлинность подписи профессора Павлова Ч.С. «заверяю».

