

ОТЗЫВ

на автореферат диссертации Поляк Маргариты Евгеньевны «Клинико-генетический полиморфизм синдрома некомпактного миокарда левого желудочка у российских больных», представленную на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 03.02.07 – генетика

Диссертационное исследование М.Е. Поляк посвящено изучению генетического разнообразия синдрома миокарда левого желудочка. Феномен некомпактного миокарда хорошо описан морфологически, в различных исследованиях стабильно отмечается высокая доля наследственных форм. Однако его генетическое разнообразие изучено не достаточно, а объем и тактика ДНК-диагностики для пациентов с СНМЛЖ не определены. Таким образом, анализ клинико-генетического полиморфизма СНМЛЖ является актуальной задачей как в научном, так и в практическом отношениях.

Цель работы и ее задачи четко сформулированы. В ходе выполнения работы задачи, поставленные автором, решены, и цель диссертационного исследования достигнута.

Научная новизна работы обусловлена тем, что впервые получены данные о генетических вариантах генов саркомерных и структурных белков в группе российских больных с синдромом некомпактного миокарда левого желудочка и проанализировано распределение генетических вариантов в группах пациентов с различными вариантами ремоделирования миокарда.

Практическая значимость обусловлена предложенным алгоритмом ДНК-диагностики для пациентов с синдромом некомпактного миокарда левого желудочка, учитывающим вариант ремоделирования миокарда. Большой практический интерес также представляют предложенные рекомендации по медико-генетическому консультированию и ДНК-диагностике для пациентов с синдромом некомпактного миокарда левого желудочка.

Выводы автора обоснованы решением поставленных задач и согласуются с практическими рекомендациями. Материалы исследования внедрены в консультативную и лечебно-диагностическую практику.

Основные положения работы представлены в 12 работах, в том числе 5 – в журналах, рекомендуемых ВАК РФ для публикации основных результатов диссертационных исследований.

Диссертационное исследование Поляк М.Е. на тему «Клинико-генетический полиморфизм синдрома некомпактного миокарда левого желудочка у российских больных» является самостоятельно выполненной научно-квалификационной работой, содержащей решение актуальной научной задачи и соответствует критериям, установленным п.9 «Положением о порядке присуждения ученых степеней» (Постановление Правительства РФ от 24.09.2013 г., №842), предъявляемых к диссертационным работам на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 03.02.07 – генетика, а ее автор заслуживает присуждения искомой степени.

03.02.2020

Старший научный сотрудник ДНК-лаборатории

5 неврологического отделения

ФГБНУ «Научный центр неврологии»

к.б.н.

Н.Ю. Абрамычева

Почтовый адрес: 125367, Москва, Волоколамское шоссе, д. 80

Телефон/факс: 8(495) 490-21-03

Электронная почта: nataabr@rambler.ru

Подпись Н.Ю. Абрамычевой заверяю

Ученый секретарь ФГБНУ НЦН

кандидат медицинских наук



А.Н.Евдокименко