

ОТЗЫВ

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

Диссертационная работа М.Е. Поляк посвящено изучению клинического и генетического разнообразия синдрома миокарда левого желудочка (СНМЛЖ).

Синдром некомпактного миокарда левого желудочка (СНМЛЖ) является третьей по частоте встречаемости кардиомиопатией детского возраста после дилатационной и гипертрофической, в связи с чем пациенты с данной патологией нередко в практике детского кардиолога и педиатра. Эхокардиография позволяет верифицировать как изолированный вариант СНМЛЖ, так и его сочетание с дилатационным или гипертрофическим вариантом патологического ремоделирования миокарда у детей разного возраста, начиная с периода новорожденности. При этом, несмотря на то, что морфология СНМЛЖ и его сочетание с другими формами кардиомиопатий (дилатация либо гипертрофия миокарда) в литературе достаточно хорошо описаны, генетическое разнообразие данного заболевания остается недостаточно изученным.

Объем и тактика ДНК-диагностики для пациентов с СНМЛЖ в настоящее время не определены, а между тем, запрос на ДНК-диагностику достаточно велик со стороны семей детей с СНМЛЖ. Таким образом, анализ клинико-генетического полиморфизма СНМЛЖ является чрезвычайно актуальной научной задачей, решение которой весьма значимо для практического здравоохранения.

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

Научная новизна работы заключается в изучении и описании генетических вариантов в таргетной панели, состоящей из 13 генов, кодирующих как саркомерные, так и структурные белки миокарда, ассоциированных с СНМЛЖ в группе российских больных с данной патологией, оценки степени их генетической патогенности и прогностической значимости, а также в выделении определенных корреляций «генотип-фенотип».

Практическую значимость имеет предложенный автором алгоритм ДНК-диагностики для пациентов с синдромом некомпактного миокарда левого желудочка, учитывающий вариант патологического ремоделирования миокарда.

Выводы сформулированы автором, согласно поставленным задачам, обоснованы их решением, они адекватно согласуются с практическими рекомендациями. Результаты исследования нашли практическое применение в консультативной и лечебно-диагностической практике лечебных учреждений и медико-генетической лаборатории.

Основные положения работы опубликованы в 12 печатных работах, в том числе 5 из них – в журналах, рекомендуемых ВАК РФ для публикации основных результатов диссертационных исследований. Кроме того, результаты проведенного диссертационного обследования представлены автором на научных конференциях как российского, так и международного уровня.

Диссертационное исследование Поляк М.Е. на тему «Клинико-генетический полиморфизм синдрома некомпактного миокарда левого желудочка у российских больных», выполненное под руководством д.м.н. Заклязьминской Е.В., является законченной, самостоятельно выполненной научно-квалификационной работой, содержащей решение актуальной научной задачи по выявлению, оценке генетической патогенности и прогностической значимости генов, участвующих в формировании синдрома некомпактного миокарда левого желудочка у российских пациентов.

Диссертация полностью соответствует критериям, установленным 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 диссертационным работам на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 03.02.07 – генетика, а ее автор заслуживает присуждения искомой степени.

Профессор кафедры госпитальной педиатрии
им. академика В.А. Таболина педиатрического факультета
Федерального государственного автономного образовательного
учреждения высшего образования

«Российский национальный исследовательский
медицинский университет имени Н.И. Пирогова»

Министерства здравоохранения Российской Федерации,

доктор медицинских наук, профессор

по специальности 14.00.09 – Педиатрия, 14.00.06.- Кардиология,

Детский кардиолог

10.02.2020.. *Котлукова*

Котлукова Наталья Павловна

Подпись доктора медицинских наук,

профессора Котлуковой Натальи Павловны удостоверяю:

Ученый секретарь Ученого Совета

Федерального государственного автономного
образовательного учреждения высшего образования

"Российский национальный исследовательский
медицинский университет имени Н.И. Пирогова"

Министерства здравоохранения

Российской Федерации

Доктор медицинских наук, доцент.



Милушкина Ольга Юрьевна