

ОТЗЫВ

на автореферат диссертации Баркова Ильи Юрьевича
«Совершенствование системы пренатального скрининга анеуплоидий
на основе анализа внеклеточной ДНК крови матери»,
представленной на соискание ученой степени кандидата медицинских наук
по специальности 03.02.07 – генетика

Диссертационная работа И.Ю. Баркова посвящена актуальной проблеме современной медицины – изучению внеклеточной ДНК с целью совершенствования системы пренатального скрининга анеуплоидий у плода. Диссертационная работа осуществлена на обширном клиническом материале (численность выборки составляет 1918 образцов плазмы крови беременных женщин) с привлечением комплекса современных методов исследования – FISH, QF-PCR, микроматричный анализ, массовое параллельное секвенирование. Работа была проведена на двух группах образцов: ретроспективное исследование с использованием образцов плазмы от женщин, направленных на инвазивную пренатальную диагностику (n=763); проспективное исследование образцов плазмы от женщин, проходивших медико-генетическое консультирование в ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Минздрава России (n=1155).

В результате выполнения работы показано, что ДНК-скрининг анеуплоидий плода по крови матери обладает достаточными показателями чувствительности и специфичности, что позволяет рекомендовать его применение беременным женщинам, как с низким, так и с высоким риском по результатам комбинированного скрининга I и II триместров.

Автором также проведено изучение зависимости доли плодовой ДНК в плазме матери от массы тела, индекса массы тела и от срока беременности. Показано что отсутствует значимая корреляция доли плодовой ДНК со сроком беременности в период рекомендованный для проведения неинвазивного пренатального скрининга (с 11 по 18 неделю беременности). Также показано, что высокий ИМТ не является значимым ограничением для проведения исследования. В работе проведен анализ идентифицированных ложноположительных и ложноотрицательных результатов, было выявлено, что значительная доля (44%) ложноположительных результатов обусловлена аномалиями хромосомы X у матери, вследствие чего автором был разработан алгоритм дополнительного анализа в случае выявления высокого риска по хромосоме X по результатам неинвазивного пренатального скрининга. Несомненной ценностью выполненной работы является грамотный подход к дизайну эксперимента и его выполнения с использованием различных методов.

Таким образом, диссертация соответствует требованиям п.9 «Положения о порядке присуждения ученых степеней», утвержденного постановлением Правительства Российской Федерации 24 сентября 2013 г., № 842, предъявляемым к диссертациям на

соискание ученой степени кандидата наук, а сам автор заслуживает присуждения искомой степени кандидата медицинских наук по специальности 03.02.07 – генетика.

20.02.2019 г.

Россия, 634050, г. Томск, Набережная реки Ушайки, 10

Руководитель лаборатории
молекулярной диагностики
НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ
канд. мед. наук
e-mail: nikolay.skryabin@medgenetics.ru

Скрябин Н.А.

Данные об организации: Научно-исследовательский институт медицинской генетики
Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Томский
национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук»
Россия, 634050, г. Томск, Набережная реки Ушайки, 10
Тел./факс: +7 (3822) 51-37-44
Сайт: [http: www.medgenetics.ru](http://www.medgenetics.ru)
e-mail: vadim.stepanov@medgenetics.ru

Подпись к.м.н. Н.А. Скрябина заверяю
Ученый секретарь
НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ
канд. биол. наук



Хитринская И.Ю.