

ОТЗЫВ

На автореферат диссертационной работы Горяиновой Анастасии Васильевны «Роль дисплазии соединительной ткани в течении муковисцидоза у детей: клинико-генетические маркеры», представленную на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 14.01.08 – педиатрия

Работа Горяиновой А.В. является актуальной, практически и теоретически значимой. Влияние патологии соединительной ткани на течение муковисцидоза до сих пор не было изучено. Учитывая разработку таких инновационных методов лечения, как таргетная терапия муковисцидоза, представляет интерес дальнейшее изучение эффективности данного лечения у детей с муковисцидозом и таким отягощающим коморбидным фоном, как дисплазия соединительной ткани. В ходе работы показано, что балльная оценка степени дисплазии может быть использована у детей с муковисцидозом для прогнозирования развития тяжелой бронхолегочной патологии (кистозно-фиброзной дисплазии, бронхоэктазов, интерстициального пневмофиброза), что определяет практическую значимость. Использование балльной оценки с пороговым значением в 26 баллов в комбинации с клиническими признаками, позволяет определить наличие полиморфизма *-1171 insA* в гене MMP3 у детей с муковисцидозом с чувствительностью -91,8%, и специфичностью- 75,8%. Данные результаты также имеют практическую значимость, позволяя дифференцировать подход к проведению молекулярно-генетических исследований у детей с ДСТ и муковисцидозом.

Диссертантом установлено, что полиморфизм в гене MMP3 *-1171 insA 5A/6A* ассоциирован с выраженной степенью ДСТ у детей с муковисцидозом. Выявление новых патогенных мутаций в гене CFTR (p.Glu819Ter, p.Gln378Ter, p.Val1360Phefs и p.Lys1365Argfs) по результатам проведенного в ходе исследования секвенирования, вносит весомый вклад в дальнейшее изучении данного моногенного заболевания, разработку новых методов лечения.

Сформулированные выводы отражают научную новизну полученных автором результатов. В автореферате представлены основные этапы выполненной работы, анализ полученных данных и их статистическая обработка, сформулированы практические рекомендации.

Работа выполнена на достаточном материале и на высоком профессиональном уровне.

Таким образом, диссертационная работа А.В. Горяиновой на тему «Роль дисплазии соединительной ткани в течении муковисцидоза у детей: клинико-генетические маркеры», выполненная под руководством доктора медицинских наук, профессора Шумилова Петра Валентиновича, является научно-квалификационной работой, в которой содержится решение задачи – на основании выявленных фенотипических и молекулярно-генетических предикторов бронхолегочных и гепатобилиарных осложнений разработать алгоритм ведения детей с муковисцидозом и дисплазией соединительной ткани – имеющей существенное значение в практической медицине, изучении муковисцидоза. Работа полностью соответствует требованиям п. 9 положения о присуждении ученых степеней, утверждённого постановлением правительства РФ от 24.09.2013 г. №842, (с изменениями в редакции постановлений Правительства Российской Федерации № 335 от 21.04.2016г., № 748 от 02.08.2016г) а ее автор заслуживает присуждение искомой степени кандидата медицинских наук по специальности 14.01.08 – педиатрия.

Профессор

Подпись д.м.н., профессора Ситниковой Елены Павловны заверяю

Тел. (4852) 30-39-85; e-mail: rector@ysmu.ru