

## ОТЗЫВ

на автореферат диссертации Крушельницкой Юлии Валерьевны: «Эпидемиологическая и клинико-генетическая характеристика врожденных пороков развития желудочно-кишечного тракта у детей», представленной на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальностям 03.02.07- генетика 14.01.08 – педиатрия

Одной из актуальных проблем в большинстве стран и в России, в частности, являются врожденные пороки развития желудочно-кишечного тракта. В первую очередь, это связано с большим вкладом этой патологии в мертворождаемость и младенческую смертность. Учитывая то, что частота ВПР очень высокая, то данные по частотам пороков развития необходимы для планирования объема специализированной помощи детям с врожденными дефектами ЖКТ. Эффективность решения перечисленных задач возрастает, если учитываются региональные особенности распространения врожденных пороков развития желудочно-кишечного тракта, знание которых невозможно без проведения территориального мониторинга. Особенно это важно для анализа отдельных форм ВПР, таких как атрезии и стенозы желудочно-кишечного тракта, что позволяет оценить эпидемиологические характеристики пороков, популяционную частоту, понять факторы риска ВПР. Несмотря на то, что эти пороки расцениваются как редкие, к сожалению, они представляют значительные социально-экономические и медицинские проблемы, требующие мультидисциплинарного решения, включая высоко специализированную хирургическую и реабилитационную помощь пациентам, длительный уход, наблюдение в послеоперационном периоде.

До настоящего времени в Российской Федерации не располагали собственными данными по описательной эпидемиологии атрезий желудочно-кишечного тракта, не изучалось поведение данных пороков развития в динамике, что не давало возможность планировать профилактические и

лечебные мероприятия, опираясь на собственные данные. В отечественной литературе также практически отсутствуют данные по структуре разных анатомических форм атрезий внутри этой группы, их сочетанию с другими врожденными пороками развития, что необходимо для изучения этиологии, в том числе роли генетических факторов в происхождении данных пороков.

Учитывая выше изложенное, можно сделать вывод об актуальности диссертационного исследования Крушельницкой Ю.В. по изучению эпидемиологических характеристик, динамики частот и клинико-генетической структуры врожденных пороков развития желудочно-кишечного тракта среди новорожденных как одного из важнейших факторов младенческой смертности в России.

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.

Результаты исследования подробно отражены и корректно интерпретированы, их достоверность не вызывает сомнений. Для реализации цели были сформулированы и успешно решены 5 исследовательских задач. Выводы полностью соответствуют поставленным задачам исследования.

В исследовании использованы современные методы статистического анализа, обеспечившие эффективное решение поставленных задач.

По результатам диссертации опубликовано 10 печатных работ соискателя в журналах, рекомендованных ВАК МОН РФ для соискателей ученой степени кандидата медицинских наук и 2 печатные работы – в зарубежных журналах.

Существенных замечаний к содержанию и оформлению автореферата диссертационной работы нет.

