

ОТЗЫВ

научного консультанта

Савостьянов К.В. – соискатель ученой степени доктора биологических наук
по специальности: 03.02.07 – Генетика

Диссертация на тему: «Оптимизация молекулярной диагностики редких наследственных болезней у российских пациентов»

За время работы над диссертацией Савостьянов Кирилл Викторович зарекомендовал себя как грамотный высококвалифицированный специалист в области молекулярной диагностики генетически-детерминированной наследственной патологии, умеющий ставить и решать мультидисциплинарные научные задачи.

Целью настоящей научной работы является разработка новых и оптимизация существующих алгоритмов молекулярной диагностики наиболее частых генетических болезней, выявляемых в ведущем педиатрическом многопрофильном медицинском центре России в течение шести последних лет. Для достижения поставленной цели автором были сформулированы адекватные научные задачи, выполнение которых внесло существенный вклад в развитие фундаментальной и прикладной генетики. В частности, автору удалось успешно провести и качественно описать комплексный селективный скрининг более 30000 российских пациентов с подозрением на редкие болезни, определив относительные частоты и охарактеризовав спектр патогенных вариантов генома с помощью самостоятельно разработанного многоступенчатого алгоритма молекулярной диагностики. Методология научного исследования, сочетающая в себе знания в области биологии и медицины, позволила автору проанализировать клинические, географические и генетические особенности изученных в работе редких болезней. Высокая эффективность разработанных диагностических алгоритмов была достигнута благодаря грамотному

применению арсенала современных высокотехнологичных платформ, таких как тандемная масс-спектрометрия, массовое параллельное секвенирование, хромосомный микроматричный анализ и многих других, используемых ведущими научными коллективами большинства развитых стран. Высокие показатели чувствительности и специфичности выбранных автором биомаркеров подчеркивают значимость их использования не только для диагностики, но и для мониторинга патогенетической терапии болезней Фабри, Гоше, тирозинемии, тип I и цистиноза, характеризуя автора, как ученого, владеющего последними достижениями науки и организатора, способного претворить их в жизнь. Именно эти качества позволяют Савостьянову К.В. совмещать должности начальника Центра фундаментальных исследований в педиатрии и заведующего лабораторией молекулярной генетики и медицинской геномики ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России.

Достоверность результатов диссертационного исследования, проведенного автором, не вызывает сомнения. Результаты убедительно подкреплены достаточным количеством экспериментальных данных, опубликованных в 77 научных работах в ведущих отечественных и зарубежных изданиях.

Необходимо отметить и практическую ценность полученных автором данных. Результаты отдельных этапов работы защищены патентами на изобретения, а также представлены клиническими рекомендациями по тирозинемии, тип I, мукополисахаридозу, тип I, мукополисахаридозу, тип II и болезни Гоше, утвержденными Минздравом РФ. Сформированные в работе алгоритмы молекулярной диагностики редких генетических болезней уже успешно внедрены в практику ряда ведущих медицинских учреждений страны, позволяя значительно повысить эффективность молекулярной диагностики наследственных болезней у российских пациентов.

В процессе работы над диссертационной работой Савостьянов К.В. показал себя не только квалифицированным специалистом, постоянно

стремящимся к совершенствованию и углублению своих знаний и профессиональных навыков, но и талантливый руководитель, умеющим эффективно осуществлять и координировать работу сотрудников в большом коллективе. Соискателю свойственна целеустремленность и настойчивость в достижении поставленных целей, в том числе при внедрении результатов исследования в лабораторную практику. Деятельность автора не ограничивается научной работой. Обладая широким научным кругозором в области молекулярной генетики и медицинской геномики, Савостьянов К.В. регулярно выступает с докладами на отечественных и международных конгрессах и симпозиумах, читает лекции в рамках образовательных программ по диагностике редких болезней, а также принимает участие в исследовательской работе для благотворительных фондов.

Диссертационная работа Савостьянова Кирилла Викторовича «Оптимизация молекулярной диагностики редких наследственных болезней у российских пациентов» представляет собой завершённое научно-квалификационное исследование, в котором решена важная задача по оптимизации диагностики болезней Фабри, Гоше, Помпе мукополисахаридоза, тип I и II, тирозинемии, тип I, болезней накопления гликогена, несовершенного остеогенеза, стероидрезистентного нефротического синдрома и кардиомиопатий у российских пациентов. Работа может быть представлена к защите на соискание ученой степени доктора биологических наук по специальности 03.02.07 – Генетика.

Научный руководитель ФГБНУ
«Медико-генетический научный
центр имени академика Н.П.
Бочкова» академик РАН, доктор
биологических наук, профессор,

Гинтер
Евгений Константинович

«25» марта 2020 года



Личную подпись
ЗАВЕРЯЮ
Ученый секретарь ФГБНУ «МГНЦ»
И.С.

Е. К. Гинтер
В. С.