

ОТЗЫВ

на автореферат диссертации Екимова Алексея Николаевича «Возможности преимплантационных генетических технологий в детекции хромосомной и генной патологии эмбрионов человека», представленной на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 1.5.7 – «Генетика»

Диссертация А.Н. Екимова посвящена разработке и использованию методов преимплантационной генетической диагностики (ПГД). ПГД моногенных заболеваний является актуальной медицинской задачей, выполняемой в рамках программ экстракорпорального оплодотворения, направленной на минимизацию вероятности рождения ребенка с генетическим заболеванием. ПГД является оптимальной альтернативой широко применяемой до сих пор пренатальной диагностике. Сложность внедрения ПГД в практическое здравоохранение была продолжительное время связана с ограниченной доступностью молекулярно-биологических технологий, основанных на высокопроизводительном секвенировании, и необходимостью их адаптации к клинической лабораторной практике отечественных медицинских учреждений. В связи с этим цель диссертационного исследования А.Н. Екимова, заключающаяся в разработке и оптимизации методов ПГД, отражает решение важной практической задачи, связанной с клинической лабораторной диагностикой генетических заболеваний.

С целью реализации восьми задач исследования, поставленных перед автором, А.Н. Екимовым проведена разработка комплекса лабораторных молекулярно-биологических исследований, направленных на оптимизацию современных технологий ПГД, и их расширенная клиническая апробация с использованием различных типов биологического материала. Важными методологическими преимуществами диссертационной работы А.Н. Екимова являются использование широкого спектра современных молекулярно-биологических методов исследования, включающих подходы, основанные на высокопроизводительном секвенировании, большой объем (несколько тысяч образцов) выборки биологического материала, значительное количество обследованных пациентов, а также использование общепринятых методов статистической обработки данных.

Поставленные задачи диссертантом решены полностью. В результате решения задач диссертационного исследования были разработаны молекулярно-биологические методики проведения ПГД, включающие обоснование выбора оптимального биологического материала для исследования и алгоритмы применения соответствующих технологических платформ для определения изменений в геноме, имеющих клиническое значение.

Материалы диссертационного исследования А.Н. Екимова опубликованы в 35 работах, среди которых 4 статьи в журналах, входящих в перечень ВАК РФ, и 20 статей в рецензируемых научных журналах,

индексированных в базе данных Scopus. Работа апробирована на отечественных и зарубежных конференциях в течение 2013-2020 годов.

Таким образом, диссертация А.Н. Екимова «Возможности преимплантационных генетических технологий в детекции хромосомной и генной патологии эмбрионов человека», представленная на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 1.5.7 – «Генетика», является законченной научной квалификационной работой, которая соответствует требованиям п. 9 «Положения о присуждении ученых степеней», утвержденного Постановлением Правительства Российской Федерации № 842 от 24 сентября 2013 года (в редакции Постановления Правительства Российской Федерации от 21 апреля 2016 г. № 335, №748 от 02.08.2016 г., №1024 от 28.08.2017 г., №1168 от 01.10.2018 г.), предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени кандидата наук. Автор диссертационной работы заслуживает присуждения ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 1.5.7 – «Генетика».

Заведующий лабораторией
молекулярных методов
изучения генетических полиморфизмов
ФБУН «Центрального НИИ Эпидемиологии»
Роспотребнадзора, д.м.н.



К.О. Миронов

Подпись З.И. Мароньба К.О.
_____ заверяю
Ученый секретарь И.И. Исхметова Т.С.
ФБУН ЦНИИ Эпидемиологии Роспотребнадзора

20.07.2022

ФБУН «Центральный НИИ Эпидемиологии» Роспотребнадзора
111123, Москва, ул. Новогиреевская 3а
Тел. (495) 672-10-69, факс (495) 304-22-09
e-mail: crie@pcr.ru, www.crie.ru