

ОТЗЫВ

на автореферат диссертации Винер Марианны Евгеньевны на тему: «Патофизиологическое обоснование применения таргетных методов лечения моногенных заболеваний сетчатки», представленной на соискание ученой степени доктора медицинских наук по специальностям 14.03.03 – патологическая физиология, 14.01.07 – глазные болезни

В диссертационной работе М.Е. Винер рассматриваются важные вопросы, связанные с проблемой наследственных, в том числе моногенных заболеваний сетчатки, которые распространены в современном мире. Моногенные заболевания сетчатки представляют собой группу из трех сотен разнородных по клиническим проявлениям изолированных или синдромальных заболеваний, которые объединены схожими механизмами развития – чаще всего повреждением одного из звеньев фототрансдукции или целостности клеток фоторецепторов, а также клеток ретинального пигментного эпителия (РПЭ). В последнее десятилетие отмечается рост выявляемости моногенных заболеваний сетчатки у детей, но в литературе представлено мало данных о характерных особенностях течения моногенных заболеваний сетчатки, в частности об их дифференциальной диагностике.

Цель диссертационной работы Винер М.Е. – исследовать корреляцию фенотипических проявлений и выявленного генотипа моногенных заболеваний сетчатки у российских пациентов для обоснования применения патогенетически ориентированной таргетной терапии и сравнить эффективность методов таргетного, стандартного лечения и лечения стволовыми клетками. Полученные в исследовании результаты имеют несомненную научную новизну и практическую значимость:

Автором были выявлены 54 новые патогенные мутации, ранее не описанные в мире, которые являются причинными в развитии моногенных заболеваний сетчатки. Автором было показано, что эффективность применяемого лечения в возрастной группе 0 – 18 лет в 5,8 раз выше по

результатам MLMT теста, чем в возрастной группе 40 – 65 лет. При начале таргетного лечения в возрасте пациента до 10 лет эффективность сохранения зрительных функций на 420% выше, чем при лечении после 18 лет.

Автором показано, что моногенная патология сетчатки характеризуется генетическими дефектами, которые приводят к тяжелым прогрессирующими угасаниям зрительных функций, с неизбежной инвалидностью в отсутствии лечения или при применении стандартной поддерживающей терапии. Также исследована частота подтверждения диагноза при моногенных заболеваниях сетчатки (80,04%) и приведено распределение по группам центральных, периферических и смешанных дистрофий сетчатки изолированного характера или в совокупности с синдромной патологией. Продемонстрирована эффективность таргетной терапии и проанализированы осложнения и побочные эффекты патогенетического лечения. На основании полученных результатов автором разработан алгоритм дифференциальной диагностики моногенных заболеваний сетчатки.

Работа выполнена автором на большом клиническом материале: в анализируемую когорту вошли 852 пациента с моногенными заболеваниями сетчатки, разделенные на 3 исследуемые группы – стандартного лечения, лечения стволовыми клетками и таргетного лечения. Полученные данные обработаны с использованием современных методов статистики, что подтверждает достоверность полученных результатов и обоснованность выводов и рекомендаций. Выводы соответствуют задачам исследования. Результаты диссертационного исследования доложены автором на всероссийских и международных конгрессах, по теме диссертации опубликованы 27 научных трудов, из них 13 в журналах ВАК, 9 в зарубежных журналах.

Таким образом, на основании автореферата можно считать, что диссертация Винер Марианны Евгеньевны «Патофизиологическое обоснование применения таргетных методов лечения моногенных заболеваний сетчатки», представленная на соискание ученой степени доктора

медицинских наук по специальностям: 14.03.03 – Патологическая физиология и 14.01.07 – Глазные болезни, является законченным научным исследованием и полностью соответствует требованиям п. 9 Положения о присуждении ученых степеней, утвержденного постановлением Правительства Российской Федерации № 842 от 24.09.2013 г. (с изменениями в редакции постановлений правительства Российской Федерации №335 от 21.04.2016г., №748 от 02.08.2016г., № 650 от 29.05.2017г., № 1024 от 28.08.2017г., № 1168 от 01.10.2018г.)

Зав кафедрой общей патологии МБФ
ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова,
д.м.н, доцент

C. Часова

Часова С.В.

«06» апреля 2022 г.

Подпись Часовой С.В. заверяю
Ученый секретарь ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава
России, к.м.н., доцент



О.М. Демина О.М. Демина