

## 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 прогрессирующим 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

