

Отзыв

**на автореферат диссертации Новака Андрея Александровича
«Клинико-генетические варианты первичной цилиарной дискинезии у
детей», представленную на соискание ученой степени кандидата
медицинских наук по специальности 3.1.21. - Педиатрия.**

Диссертационное исследование, выполненное Новаком А.А., посвящено генотипическим и фенотипическим особенностям орфанного заболевания - первичной цилиарной дискинезии (ПЦД), что уже само по себе представляет несомненный интерес. Выделение различных клинико-генетических вариантов этого наследственного заболевания позволяет персонализировать медицинскую помощь, повысить эффективность терапии, уменьшить риск инвалидизации больных.

Настоящее исследование включило 280 детей с хронической бронхолегочной патологией, из которых было 180 детей с ПЦД. Автором проведен тщательный клинико-инструментальный анализ обследованных больных, а также молекулярно-генетическое обследование (полногеномное секвенирование выполнено у 80 детей). Молекулярно-генетическое обследование выявило дефекты в генах *DNAH5*, *DNAH11*, *HYDIN*, *DRC1*, *DNAAF6*, *DNAAF1*, *CCNO*. В зависимости от характера выявленных генетических дефектов дети были разделены на четыре клинико-генетические группы. Углубленные исследования показали, что ПЦД является гетерогенным заболеванием. Инверсия внутренних органов чаще встречалась у детей с дефектами в генах *DNAH5*, *DNAH11*. Поражение органов слуха было характерно для детей с дефектами в генах *CCNO*, *DNAAF1*. Поражение придаточных пазух носа было характерно для детей с дефектами в гене *HYDIN*.

Автором предложен алгоритм верификации ПЦД, включающий молекулярно-генетическое обследование и клинико-инструментальный анализ. Для диагностики ПЦД у детей старше двух лет была разработана модифицированная шкала PICADAR, включающая вопросы о неонатальном периоде, респираторных заболеваниях, аномалиях внутренних органов и других факторах. Шкала показала высокую чувствительность и специфичность. Ее

использование позволяет существенно улучшить диагностику и прогноз заболевания.

Личный вклад соискателя в разработку научной проблемы несомненен. Объем выполненных исследований вполне достаточен. Методический уровень соответствует современным требованиям. Выводы сформулированы четко и вытекают из полученных результатов исследования. Принципиальных замечаний нет.

Знакомство с авторефератом позволяет заключить, что диссертация Новака А.А. на тему «Клинико-генетические варианты первичной цилиарной дискинезии у детей» является завершенной научной квалификационной работой, выполненной под руководством заслуженного работника здравоохранения Российской Федерации, доктора медицинских наук, профессора Ю.Л. Мизерницкого, решающей актуальную задачу совершенствования диагностики первичной цилиарной дискинезией у детей, определения её клинико-генетических вариантов. Представленная работа соответствует требованиям п.9 Положения о присуждении ученых степеней, утвержденного постановлением Правительства Российской Федерации №842 от 24.09.2013г. (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.), предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени кандидата медицинских наук, а сам автор достоин присуждения искомой степени по специальности 3.1.21. Педиатрия.

Заведующий 2-й кафедрой детских болезней,
УО «Гродненский государственный медицинский
университет», д.м.н., профессор

Подпись  Н.С.Парамонова
Проректор по лечебной работе
Э.В.Могилевец
30.07.2024г.



Гродненский государственный медицинский университет
Республика Беларусь, г. Гродно,
230009, ул. Горького, д. 80
+375 152 44-67-28 mailbox@grsmu.by