

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 актуальной проблеме детской пульмонологии - первичной цилиарной дискинезии (ПЦД). Отсутствие единого "золотого стандарта" диагностики требует разработки и внедрения новых методов и подходов для точного и раннего выявления заболевания. Являясь наследственным заболеванием, ПЦД обусловлена генетическими мутациями, и понимание фенотипических и генотипических взаимосвязей заболевания может привести к более точной диагностике и персонализированному подходу к ведению ребенка. Выделение клинико-генетических вариантов ПЦД может повысить эффективность лечения и уменьшить инвалидизацию больных.

Особая значимость представленной работы заключается в том, что всем детям проведено полное секвенирование генома, что позволяет всецело охарактеризовать генотип ребенка, а в сочетании с достаточным объемом клинических и инструментальных данных, позволила автору провести уникальное и глубокое исследование. В рамках исследования особое место занимает оптимизация алгоритма диагностики заболевания и разработка модифицированной диагностической шкалы с целью инициации комплекса мероприятий, направленных на верификацию заболевания.

Исследование проведено на большом, для орфанного заболевания, клиническом материале – 280 детях, из которых 180 человек с ПЦД. В диссертационном исследовании применены современные методы статистического анализа, отвечающие требованиям доказательной медицины. Достоверность полученных данных не вызывает сомнений.

Результаты исследования доложены на отечественных и зарубежных конгрессах и конференциях.

Автореферат диссертации полностью отражает содержание

исследования. Сформулированные выводы и практические рекомендации соответствуют поставленным целям и задачам. Данные, представленные в автореферате, иллюстрируются достаточным количеством рисунков, таблиц и клинических примеров.

Принципиальных вопросов к диссертационному исследованию и замечаний по автореферату нет.

Заключение

Таким образом, диссертационное исследование Новака Андрея Александровича на тему «Клинико-генетические варианты первичной цилиарной дискинезии у детей» является законченной научно-квалификационной работой выполненной под руководством доктора медицинских наук, профессора Ю.Л. Мизерницкого, решающей актуальную задачу педиатрии по совершенствованию диагностики первичной цилиарной дискинезии и доказывающей его клинико-генетическую гетерогенность. По актуальности, научной новизне, объему клинического и инструментального материала, практическому значению полученных результатов она полностью соответствует требованиям п. 9 Положения о присуждении ученых степеней, утвержденного постановлением Правительства Российской Федерации №№842 от 24.09.13 (с изменениями в редакции постановлений Российской Федерации №№335 от 21.04.2016, №748 от 02.08.2016. №№650 от 29.05.2017, №1024 от 28.08.2017, №1168 от 01.10.2018, №1539 от 11.09.2021), а ее автор заслуживает присуждения ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 3.1.21 - Педиатрия.

Вахитов Хаким Муратович, д.м.н., доцент

Место работы, должность: Профессор кафедры госпитальной педиатрии Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования "Казанский государственный медицинский университет" Министерства здравоохранения Российской Федерации, 420012, Приволжский федеральный округ, Республика Татарстан, г.Казань, ул. Бутлерова, д.49; e-mail: rector@kazangmu.ru; тел. 8(843) 236-06-52

Подпись Вахитов
удостоверяю
Зам. начальника отдела кадров
Сайфуллина А.Р.

Подпись

«30»

02

2021 г.

