

ОТЗЫВ НА АВТОРЕФЕРАТ ДИССЕРТАЦИИ

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

Актуальность исследования не вызывает сомнения и обусловлена тем, что первичная цилиарная дискинезия (ПЦД) является редким генетическим заболеванием, что затрудняет его диагностику и лечение. Дети с ПЦД демонстрируют широкий спектр клинических проявлений, что усложняет диагностику и требует разработки более точных диагностических критериев и методов. В настоящее время не существует "золотого стандарта" диагностики ПЦД, что диктует необходимость разработки новых диагностических алгоритмов и методов, включая молекулярно-генетические исследования. ПЦД может значительно ухудшать качество жизни пациентов, особенно детей, из-за хронических заболеваний дыхательных путей и других органов. Раннее выявление и персонализированный подход может улучшить прогноз и качество жизни детей. Исследование генетических вариантов, связанных с ПЦД, помогает лучше понять клинико-генетические взаимосвязи заболевания и разработать новые подходы к ведению детей.

В работе Новака А.А. проводится анализ особенностей течения заболевания в различных клинико-генетических группах больных. В исследовании представлены данные о возрасте начала различных симптомов, таких как ежедневный продуктивный кашель, первый эпизод респираторного заболевания, стойкое затруднение носового дыхания, острый средний отит и острый риносинусит.

Также Новак А.А. описывает модификацию предиктивной шкалы PICADAR, разработанную на основе анализа заболевания у 280 детей с хронической бронхолегочной патологией, включая 180 детей с ПЦД. Приведены вопросы данной шкалы и соответствующие баллы, а также

указаны пороговые значения для вероятности наличия ПЦД. Кроме того, в исследовании обсуждаются генетические характеристики детей с ПЦД в Российской популяции, выделенные гены, анализ которых может быть использован для создания молекулярно-генетических панелей, что позволит улучшить диагностику заболевания.

По итогам исследования выявлены анамнестические и клинико-инструментальные различия в течении ПЦД у детей различных клинико-генетических групп, что позволяет рассматривать ПЦД как гетерогенную патологию, требующую дифференцированного подхода к ведению. Полученные результаты соотносятся с данными зарубежных авторов и расширяют понимание фенотипических и генотипических взаимосвязей при первичной цилиарной дискинезии.

Достоверность результатов диссертационной работы подтверждается достаточным объемом клинического материала и использованием современных методов статистической обработки данных. По результатам работы сформулировано 8 выводов, которые четко обоснованы и соответствуют задачам исследования. Автореферат диссертации в объеме 24 страниц написан в традиционной форме согласно современным требованиям ГОСТа и ВАК РФ и отражает основные положения диссертационного исследования. По теме диссертации опубликованы 3 статьи в рецензируемых научных журналах, рекомендуемых ВАК для опубликования основных научных результатов диссертаций. Результаты исследования доложены на российских и мировых конференциях, съездах, успешно внедрены в практическую деятельность.

Заключение

Таким образом, судя по автореферату, диссертационная работа Новака Андрея Александровича «Клинико-генетические варианты первичной цилиарной дискинезии у детей», выполненная под руководством доктора медицинских наук, профессора Ю.Л. Мизерницкого, решает важную задачу улучшения диагностики первичной цилиарной дискинезии у детей на основе

выделения различных клинико-генетических вариантов заболевания, чем 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.

Ректор Амурской государственной
медицинской академии,
заведующая кафедрой детских болезней
факультета последипломного образования
Амурской государственной медицинской академии
Заслуженный врач Российской Федерации
доктор медицинских наук, профессор

Татьяна Владимировна Заболотских

Дата « 30 » 07 2024 г.



Федеральное государственное бюджетное учреждение высшего образования
Амурская государственная медицинская академия Министерства
здравоохранения Российской Федерации

675001, Амурская область, г. Благовещенск, ул. Горького, дом 95.

Телефон +7 (4162) 319-009

e-mail: AmurSMA@AmurSMA.su