

Отзыв

**на автореферат диссертации Мамедова Ильгара Салех оглы
на тему «Хромато-масс-спектрометрическая диагностика
наследственных болезней метаболизма у детей» представленной на
соискание ученой степени доктора биологических наук
по специальности: 3.3.8. – Клиническая лабораторная диагностика**

Актуальность проведенного диссертационного исследования обусловлена многогранностью и сложностью наследственных нарушений метаболизма, которые характеризуются тяжёлым течением, отсутствием адекватных методов лечения, а также высокой генетической гетерогенностью и вариабельностью клинических проявлений. Эти факторы делают проблему наследственных заболеваний обмена веществ особенно значимой для педиатрической практики. Выявление новых маркеров наследственных болезней метаболизма становится важной научной задачей. Методическое совершенствование подходов определения и выявления референсных значений показателей имеют критическое значение для повышения точности диагностики. Разработка новых алгоритмов для диагностики наследственных заболеваний обмена веществ у детей не только расширяет возможности персонализированного подхода к лечению, но и открывает перспективы для реализации массового скрининга, способствуя улучшению качества медицинской помощи детям с наследственными нарушениями метаболизма.

Научная новизна исследования

Научная новизна данного исследования заключается в комплексном подходе к диагностике наследственных нарушений обмена веществ у детей, который включает мультиплексное определение метаболитов с использованием валидированных хроматографических методов с масс-спектрометрическим детектированием для ранней и точной диагностики нарушений обмена аминокислот, органических кислот, ацилкарнитинов, очень длинноцепочечных жирных кислот (ОДЦЖК), пуринов и пиримидинов у детей, с использованием

малого объема биологического материала, что существенно расширяет возможности клинической диагностики. Одним из ключевых аспектов новизны является установление референсных интервалов для диагностических маркеров в здоровой детской популяции Российской Федерации в различных возрастных группах, что позволяет более точно интерпретировать результаты анализа в контексте возрастных особенностей. Выявлено, что различная концентрация большинства аминокислот, органических кислот и ацилкарнитинов в крови зависит от возраста ребенка, тогда как концентрация ОДЦЖК, пуринов и пиримидинов в крови и моче не зависит от возраста. Для детской популяции в нашей стране разработан диагностический алгоритм выявления нарушений обмена нуклеотидов с помощью определения концентраций пуриновых и пиримидиновых оснований в моче пациентов методом тандемной хромато-масс-спектрометрии.

Практическая значимость

Практическая значимость данного исследования заключается в разработке новых референсных диапазонов для диагностических маркеров наследственных заболеваний обмена веществ у детей, что значительно расширяет возможности диагностики и повышает ее точность. Установленные диапазоны позволяют более эффективно интерпретировать результаты анализов, учитывая возрастные особенности, что особенно важно для раннего выявления заболеваний. Хромато-масс-спектрометрический анализ демонстрирует высокую эффективность и надежность в диагностике наследственных нарушений обмена. Этот метод может быть успешно интегрирован в клиническую практику, что позволит не только улучшить диагностику, но и углубить понимание патогенеза различных заболеваний. Кроме того, возможность применения данной методологии в рамках неонатального скрининга открывает новые перспективы для раннего выявления метаболических нарушений у новорожденных. Это, в свою очередь, способствует своевременному началу лечения и снижению риска развития серьезных осложнений, связанных с наследственными заболеваниями обмена веществ.

Научные положения и практические рекомендации основаны на изучении и анализе достаточного объема клинического материала. Методы исследования полностью соответствуют поставленным задачам; степень достоверности результатов подтверждается использованием общепринятых методов исследования, а также современными способами статистической обработки полученного материала согласно требованиям медико-биологической статистики. Выводы аргументированы и вытекают из результатов проведенного исследования.

По актуальности темы исследования, научной новизне и практической значимости результатов работа Мамедова И.С. полностью соответствует требованиям ВАК, предъявляемым к диссертационным работам на соискание ученой степени доктора биологических наук, а материалы диссертации соответствует специальности 3.3.8 – Клиническая лабораторная диагностика.

Заведующая лабораторией экспериментальной
и трансляционной нейробиологии
Института мозга
Федерального государственного бюджетного
научного учреждения
«Научный центр неврологии»
доктор медицинских наук, доцент

Колотьева
Наталья Александровна

Россия, 125367, г. Москва, Волоколамское шоссе, д.80,
Тел. +7(495)9170999; e-mail: kolotzeva.n@yandex.ru

Подпись доктора медицинских наук, доцента Колотьевой Н.А. удостоверяю:
Ученый секретарь Федерального государственного бюджетного научного учреждения
«Научный центр неврологии», старший научный сотрудник, кандидат медицинских наук



Дмитрий Владимирович Сергеев

« 13 » 03 2025 г.