

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.

Тяжесть течения, отсутствие адекватного лечения, генетическая гетерогенность, вариабельность клинических проявлений – всё это делает проблему наследственных нарушений метаболизма очень актуальной для педиатров. Эти редкие заболевания находятся на одном из первых мест в структуре детской патологии и смертности.

Современные методы жидкостной/газовой хроматографии с тандемной масс-спектрометрией позволяют быстро и специфично выявлять врожденные болезни обмена по содержанию биохимических маркеров в крови и моче.

В связи с вышесказанным чрезвычайно актуальными являются: выявление новых маркеров наследственных болезней метаболизма, методическое совершенствование их определения, накопление новых данных об их референсных значениях, разработка новых алгоритмов диагностики наследственных заболеваний обмена веществ у детей, значимых также и для массового скрининга.

Научная новизна исследования

В комплексном лабораторном исследовании определена эффективность мультиплексного определения актуальных метаболитов различными валидированными хроматографическими методами с масс-спектрометрическим детектированием для ранней и точной диагностики наследственных нарушений обмена аминокислот, органических кислот, ацилкарнитинов, ОДЦЖК, пуринов и пиримидинов у детей с использованием малого объема биологического материала. Разработаны научные обоснования для алгоритмов диагностики наследственных болезней обмена аминокислот, ацилкарнитинов, органических кислот, ОДЦЖК и пуринов, и пиримидинов. Определена более высокая диагностическая эффективность применяемых алгоритмов по сравнению с существующими (>0,99).

Установлены референсные интервалы диагностических маркеров (аминокислот, ацилкарнитинов, органических кислот, ОДЦЖК, пуринов и пиримидинов) наследственных нарушений обмена в здоровой детской популяции Российской Федерации в различных возрастных группах.

Доказана ценность диагностики с применением масс-спектрометрии у пациентов с дефицитом дигидропиримидиназы и первичного системного дефицита карнитина при нарушениях клеточных органелл, впервые доказана ценность определения (чувствительность, специфичность >0,98) патологических значений маркерных метаболитов (свободный и связанный карнитин, урацил, тимин) при этих нарушениях.

Практическая значимость

Расчитанные новые референсные диапазоны диагностических маркеров наследственных болезней обмена у детей увеличивают диагностические возможности. Показано, что хромато-масс-спектрометрический анализ наследственных болезней обмена может быть успешно использован в программах по изучению патогенеза наследственных нарушений обмена. Он может применяться широко как для диагностики нарушений обмена у детей различных возрастных групп, так и в рамках неонатального скрининга.

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 итогам работы опубликовано 56 научных трудов, из них 32 научные работы представлены в журналах, входящих в перечень ведущих рецензируемых научных журналов, включенных Высшей аттестационной комиссией России в список изда-

ний, рекомендуемых для опубликования основных научных результатов диссертации на соискание ученой степени кандидата и доктора наук, 1 методическое пособие для врачей, 1 монография, зарегистрированы 2 новые медицинские технологии.

Автореферат полностью соответствует основным положениям диссертации.

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.

Доктор медицинских наук, исполнительный директор-первый заместитель генерального директора

Общество с ограниченной ответственностью «Клиника новых медицинских технологий АрхиМед»

119435, Москва, Саввинская набережная, 23с2, телефон +7 (499) 288-07-26, доб. 305; +7 (903) 532-38-81

vinogradov@arhimedlab.com



Виноградов Александр Иванович/

Подпись лица подписавшего отзыв заверяю

Специалист по кадрам

Общество с ограниченной ответственностью «Клиника новых медицинских технологий АрхиМед»



Коробова Татьяна Юрьевна/

25.03.2025