

ОТЗЫВ

**на автореферат диссертации Бочаровой Анны Владимировны
«Вариабельность генетических маркеров шизофрении и болезни Альцгеймера
в популяциях Северной Евразии», представленной на соискание ученой
степени кандидата биологических наук по специальности 03.02.07 – генетика.**

Как шизофрения, так и болезнь Альцгеймера являются многофакторными патологиями, затрагивающими жизни людей на всех континентах нашей планеты. В настоящее время миллионам людей диагностированы эти болезни, и по прогнозам специалистов ВОЗ заболеваемость будет увеличиваться с каждым годом. Это становится серьезным бременем не только для членов семей ухаживающих за людьми страдающими многофакторными заболеваниями, приводящими к нарушению когнитивных функций, но и для экономики этих стран. В связи с этим, работы связанные с изучением причин возникновения этих болезней создают фундамент для создания новых мишеней для лекарственных средств и дают надежду на возможное выздоровление. С другой стороны, все чаще и чаще рассматривается эволюционный аспект в развитии различных патологических состояний. Расселение человека из мест происхождения по территории земного шара происходило весьма быстрыми темпами в места с различными климатическими условиями, что не могло не сказаться на адаптации и нашло отражение в формировании специфических характеристик генофонда и впоследствии соответствующего фенотипа. Выявление такого рода сигналов с помощью современных геномных и биоинформатических подходов является весьма актуальной проблемой генетики человека.

Исходя из вышесказанного диссертационная работа А.В. Бочаровой, посвященная изучению вариабельности генетических маркеров шизофрении и болезни Альцгеймера в популяциях Северной Евразии, несомненно, несет огромный научный интерес. Обширная территория Северной Евразии населена малочисленными коренными популяциями географически обособленными и труднодоступными для исследователя. Каждая популяция малоизучена, уникальна по генофонду, и требует индивидуального подхода. В настоящей работе для шестнадцати популяций Северной Евразии впервые были установлены ассоциации генетических маркеров, впервые установлен профиль каждой популяции по этим болезням. Научная и практическая значимость работы обусловлена тем, что предпринята попытка объяснить наличие общей наследственной компоненты развития когнитивных нарушений у двух типов патологий в популяциях Северной Евразии. Результаты работы могут найти отражение в эволюционной генетике в описании структуры генофондов мирового народонаселения. Полученные знания в будущем могут быть использованы для персонифицированного подхода в лечении этих заболеваний, что является одним из новейших течений современной медицины.

Настоящая работа проведена логично, продуманно и добросовестно, от начала до конца. Научные положения и выводы, сформулированные в диссертации, соответствуют поставленным задачам, являются аргументированными и в полном объеме представляют полученные в работе результаты. Достоверность результатов проведенного исследования обеспечивается достаточным объемом исследуемых выборок, использованием современных молекулярно-генетических методов и статистических методов обработки полученных данных.

В работе идентифицированы статистически значимые ассоциации генетических маркеров с шизофренией и болезнью Альцгеймера. Автор справедливо полагает, что белковые продукты этих генов предполагают участие в патологических процессах связанных с болезнью. Хотя большинство полиморфизмов попадают в интроны, возможно имеет место альтернативный сплайсинг, и отсюда развитие патологического процесса.

Материалы исследования широко представлены в научной печати: по теме диссертации опубликована 41 научная работа.

Существенных замечаний по работе нет.

Таким образом, диссертация Бочаровой А.В. соответствует требованиям п. 9 Положения о присуждении ученых степеней Постановление Правительства Российской Федерации от 24 сентября 2013 г. № 842 (в редакции с изменениями, утвержденными Постановлением Правительства РФ от 21 апреля 2016 г. №335), предъявляемым к кандидатским диссертациям, а ее автор заслуживает присуждения искомой степени кандидата биологических наук по специальности 03.02.07 – генетика.

Согласна на сбор, обработку, хранение и передачу моих персональных данных в работе Диссертационного совета Д 002.279.04 на базе Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук».

Мария Феликсовна Унгер

PhD

Research Assistant

University of Notre Dame

Department of Chemical and Biomolecular Engineering

231 McCourtney Hall of Molecular Sciences and Engineering

Notre Dame, IN 46556 USA

26/01/2021