

ОТЗЫВ

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

Шизофрения (ШЗ) и болезнь Альцгеймера (БА) представляют собой наиболее распространенные и социально значимые заболевания мультифакториальной природы, сопровождающиеся нарушением когнитивных функций. Генетическая гетерогенность шизофрении и болезни Альцгеймера, а также генетическая дифференциация популяций по полиморфным вариантам генов, которые ассоциированы с предрасположенностью к болезням, диктует необходимость изучения variability генов, ответственных за развитие этих заболеваний у представителей разных этно-территориальных групп.

Диссертационная работа Бочаровой А.В. посвящена изучению variability генетических маркеров в 16 популяциях Северной Евразии и валидации ассоциаций с шизофренией и болезнью Альцгеймера, установленных ранее в результате полногеномных ассоциативных исследований в различных популяциях мира. В рамках диссертационного исследования Бочарова А.В. дала детальную характеристику генофонда коренного населения Северной Евразии по комплексу генетических маркеров, ассоциированных с болезнью Альцгеймера, шизофренией и их когнитивными эндофенотипами. Установлен эффект естественного отбора в формировании генетического разнообразия по комплексу ДНК-маркеров, ассоциированных с болезнью Альцгеймера и шизофренией. Причем большая часть ассоциаций SNP-маркеров с ШЗ и БА, установленных при репликативном анализе, выявлены впервые для популяций России и Казахстана.

Выборки, которые автор использовал для выполнения диссертационной работы, репрезентативны (суммарный объем выборки двух этапов исследования составил 3433 неродственных индивидов), а примененные молекулярно-генетические (генотипирование SNPs выполнено методами ПЦР в режиме реального времени и MALDI-TOF масс-спектрометрии) и генетико-

статистические методы адекватны и соответствуют цели и задачам исследования. Основные результаты работы в автореферате представлены ясно и четко. Выводы и положения, сформулированные диссертантом, аргументированы, основаны на полученных результатах и вытекают из поставленных задач.

Результаты исследования расширяют представления о генетическом разнообразии населения Северной Евразии по полиморфным вариантам и генам, связанным с развитием болезни Альцгеймера и шизофрении. Предложенный диссертантом мультиплексный протокол генотипирования может быть востребован для проведения генетико-эпидемиологических исследований мультифакториальных заболеваний в различных популяциях. Результаты исследования могут использоваться для медико-генетического консультирования семей БА и шизофренией с целью оценки генетического риска развития патологий среди ближайших родственников пробанда. Результаты исследования могут использоваться при чтении спецкурсов по генетике человека, медицинской генетике, психиатрии на биологических факультетах университетов, медицинских ВУЗов, на курсах повышения квалификации медицинских работников.

По материалам диссертации опубликованы 41 печатных работ, в том числе 13 статей в рецензируемых журналах, рекомендованных ВАК РФ, 4 статьи в сборниках, 24 тезиса в материалах отечественных и зарубежных конференций.

Таким образом, диссертационная работа Бочаровой А.В. «Вариабельность генетических маркеров шизофрении и болезни Альцгеймера в популяциях Северной Евразии», является законченным научно-квалификационным исследованием, выполненным на актуальную тему и имеющим важное научно-практическое значение для медицинской генетики, что полностью соответствует требованиям п. 9-11, 13-14 «Положения о присуждении ученых степеней» (Постановление Правительства Российской Федерации от 24 сентября 2013 года № 842, в ред. Постановлений Правительства Российской Федерации от 30 июля 2014 года № 723, от 21 апреля 2016 года № 335, от 02 августа 2016 года № 748, от 29 мая 2017 года № 650, от 28 августа 2017 года № 1024, от 01 октября 2018 года № 1168, с изменениями, внесенными Решением Верховного Суда Российской Федерации от 21 апреля 2014 года № АКПИ14-115,

Постановлением Правительства Российской Федерации от 26 мая 2020 года № 751), предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени кандидата наук (биологические науки), а ее автор – Бочарова А.В. заслуживает присуждения ученой степени кандидата биологических наук по специальности 03.02.07 – генетика.

Директор научно-исследовательского института генетической и молекулярной эпидемиологии, заведующий лабораторией статистической генетики и биоинформатики Федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Курский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации (ФГБОУ ВО КГМУ Минздрава России), доктор медицинских наук по специальности 03.00.15 – генетика, профессор

Полоников Алексей Валерьевич

« 18 » января 2021 года

305041, Курская область,

г. Курск, ул. К. Маркса, д. 3

Телефон: +7 (4712) 588-137

Сайт организации: www.kurskmed.com

E-mail: polonikovav@kursksmu.net

Подпись доктора медицинских наук, профессора Полоникова Алексея
Валерьевича заверяю

Н. С. Сорокин

