

ОТЗЫВ

на автореферат диссертации Валиахметова Наиля Раушановича «Вариабельность генов саркомерных белков при гипертрофии миокарда различного генеза», представленной на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 1.5.7 – Генетика

Фенотипическая вариабельность гипертрофии миокарда и тяжесть протекания заболевания при носительстве одних и тех же вариантов широко варьирует не только в популяции, но и при семейных случаях заболеваний, как при олигогенном, так и при многофакторном типе наследования сердечно-сосудистых заболеваний. Широкое применение методов ДНК-диагностики в настоящее время сфокусировано в основном на поиске редких патогенных вариантов в экзонных регионах генов саркомерных белков и, зачастую, не позволяет однозначно оценить, как вклад вариантов с неизвестным клиническим значением, так и вариантов, широко представленных в популяциях, в патогенез заболеваний человека. При этом для ряда генов нельзя применять стандартные подходы оценки патогенности выявленных вариантов. При этом существует лишь незначительное количество работ, посвященных изучению полной последовательности генов, ответственных за развитие даже наиболее распространенных наследственных фенотипов и заболеваний. В связи с этим, актуальным является оценка вариабельности полной последовательности генов саркомерных белков с целью поиска вариантов, определяющих формирование фенотипа гипертрофии миокарда.

В диссертационном исследовании Валиахметова Н.Р. впервые применена технология мономолекулярного секвенирования полной последовательности генов саркомерных белков с прямым определением гаплотипов исследуемых генов как при гипертрофической кардиомиопатии (ГКМП), так и при гипертрофии миокарда левого желудочка при артериальной гипертензии (АГ), и оценена возможность использования данного метода в генодиагностике. Проверена гипотеза о вкладе полиморфных вариантов генов менделевских заболеваний в развитие многофакторной патологии на примере группы с компенсаторной гипертрофией миокарда в результате АГ и вариабельность эхокардиографических показателей миокарда у пациентов.

Диссертационная работа Валиахметова Н.Р. выполнена на высоком научном и методическом уровне с использованием современных молекулярно-генетических методов и подходов, полученные автором результаты имеют важное научно-практическое значение. По теме диссертации опубликованы 6 научных работ, из которых 4 статьи в журналах Перечня ВАК РФ, в том числе 3 из них реферируются в базах Web of Science/Scopus, одна

статья в сборнике методических рекомендаций и тезисы конференции. Подана заявка на патент. Основные положения, выносимые соискателем на защиту, обсуждались на всероссийских и международных конгрессах и конференциях.

Автореферат полностью соответствует содержанию диссертационной работы, имеет логичную структуру, однако в ходе прочтения возник уточняющий вопрос:

- делеции какой протяженности позволяет выявлять мономолекулярное секвенирование и могли ли быть пропущенными такие изменения нуклеотидной последовательности и какой процент они могут составлять?

В целом, содержание автореферата позволяет сделать вывод о том, что диссертационное исследование Валиахметова Н. Р. «Вариабельность генов саркомерных белков при гипертрофии миокарда различного генеза», представленное на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 1.5.7 – Генетика, по своей актуальности, новизне и достоверности полученных результатов имеет важное фундаментальное и практическое значение.

Диссертационная работа полностью соответствует требованиям п.9 «Положения о порядке присуждения ученых степеней», утвержденного постановлением Правительства РФ №842 от 24.09.2013г. (с изменениями в редакции постановления Правительства РФ №335 от 21.04.2016г., №748 от 02.08.2016г., №1024 от 28.08.2017г. и др.), предъявляемые к диссертациям на соискание ученой степени кандидата наук, а её автор – Валиахметов Наиль Раушанович, заслуживает присуждения ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 1.5.7. Генетика.

Главный научный сотрудник,
Федеральное государственное бюджетное
учреждение «Национальный медицинский
исследовательский центр эндокринологии»
Министерства здравоохранения РФ,
лаборатория геномной медицины,
доктор биологических наук (03.02.07. Генетика),
доцент (03.02.07. Генетика)

Хусаинова Рита Игоревна

06.05.2024

Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии» Министерства здравоохранения Российской Федерации, Юридический адрес: 117292, г. Москва, ул. Дм. Ульянова, д.11.

Телефон: 8 (495) 500-00-90, e-mail: nmic.endo@endocrincentr.ru,

сайт: <https://www.endocrincentr.ru>

Я, Хусаинова Рита Игоревна, даю согласие на включение своих персональных данных в документы, связанные с работой диссертационного совета 24.1.215.03 на базе Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук», и их дальнейшую обработку.

Подпись Хусаиновой Риты Игоревны заверяю

Ученый секретарь, главный научный сотрудник,
профессор кафедры эндокринологии высшего
и дополнительного профессионального образования
ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России



Дзеранова Лариса Константиновна

