

Отзыв

на автореферат диссертационной работы Яковлевой Александры Еремеевны на тему «Молекулярно-генетический анализ множественной экзостозной хондродисплазии в Якутии», представленной к защите на соискание ученой степени кандидата биологических наук по специальности 1.5.7. – Генетика

Диссертационное исследование Яковлевой Александры Еремеевны посвящено изучению эпидемиологических и молекулярно-генетических особенностей множественной экзостозной хондродисплазии (МЭХД) в Республике Саха (Якутия). Это одно из наследственных заболеваний скелета, приводящее к инвалидизации. Вследствие особенностей формирования якутского этноса, для многих наследственных патологий у коренного населения характерны специфичные мутации, отличающиеся по спектру, частоте и клиническим проявлениям от наиболее изученных. Все это определяет актуальность диссертационного исследования.

Исследование построено по стандартной схеме, в соответствии с которой структурирован и автореферат. Цель сформулирована четко и лаконично, задачи сформулированы в соответствии с поставленной целью. Результаты работы доложены на разнообразных отечественных и зарубежных конференциях.

В результате проведенного молекулярно-генетического исследования выявлено 10 мутаций, в том числе 3 ранее не описанных мутации в гене *EXT1*. Наиболее важным результатом данной работы является выявление 2 мажорных у якутов мутаций (обе в гене *EXT2*), на долю которых приходится 72,9% всех случаев МЭХД у якутов. Это особенно важно в свете того, что мутации в гене *EXT2*, в целом, встречаются существенно реже, чем мутации в гене *EXT1*. Помимо этого, в ходе работы установлены особенности клинического течения заболевания в зависимости от носительства пациентами мутаций в гене *EXT2*.

Охарактеризована встречаемость каждой из 10 мутаций в разных улусах Якутии, что может оказаться полезным при дальнейших диагностических исследованиях.

Выводы сформулированы в соответствии с поставленными задачами, логично обобщают результаты исследования. По теме диссертации опубликовано 13 научных работ, в том числе 5 статей в рецензируемых научных журналах, рекомендованных ВАК; а также ряд тезисов конференций различного уровня.

В целом работа производит очень благоприятное впечатление, хотя и не лишена некоторых недостатков, не умаляющих ценности сутевой части диссертационного исследования. Так:

- не везде совпадают цифры, обозначающие количество больных: во Введении указано 65 пациентов, но 85 пациентов – далее по тексту;

- не четко охарактеризована клиническая картина у пациентов с умеренной формой МЭХД;

- в ряде случаев расходятся цифры в таблицах и тексте; например на стр. 12 – в тексте указано, что в гене *EXT2* выявлена 1 мутация, а в таблице приведено 2; везде в тексте указывается, что было выявлено 8 мутаций в гене *EXT1*, но на стр. 13 суммирование перечисленных типов мутаций говорит о том, что их 9;

- в тексте встречаются повторы и стилистические неточности;

- в автореферате не рассматриваются мутации, выявленные не у якутов, и даже не говорится, проводился ли поиск в этих семьях (хотя указывается, что на учете в

Республиканском генетическом регистре наследственной и врожденной патологии МГЦ РБ №1-НЦМ) кроме больных из 33 якутских семей есть и представители других этносов (русские, эвенки, татары, украинцы; суммарно - 8 семей).

Высказанные замечания не принципиальны и не снижают актуальность и значимость работы.

Таким образом, содержание автореферата позволяет сделать вывод, что диссертационное исследование Яковлевой А.Е. на тему «Молекулярно-генетический анализ множественной экзостозной хондродисплазии в Якутии», представленное на соискание ученой степени кандидата биологических наук по специальности 1.5.7. – Генетика, является законченным трудом.

Диссертационная работа полностью соответствует требованиям пункта 9 «Положения о присуждении ученых степеней» от 24 сентября 2013г. №842 (в редакции от 25.01.2024), предъявляемым к кандидатским диссертациям, а ее автор, несомненно, заслуживает присуждения степени кандидата биологических наук по специальности 1.5.7. – Генетика.

Старший научный сотрудник лаборатории популяционной генетики
Научно-исследовательского института медицинской генетики
Федерального государственного бюджетного научного учреждения
«Томский национальный исследовательский
медицинский центр Российской академии наук»
канд. биол. наук (1.5.7 – генетика)

Бабушкина Надежда Петровна
14.05.2024г.

Подпись канд. биол. наук Н.П. Бабушкиной удостоверяю
Ученый секретарь Федерального
государственного бюджетного научного учреждения
«Томский национальный исследовательский
медицинский центр Российской академии наук»
кандидат биологических наук



Хитринская Ирина Юрьевна

Сведения об организации:

634050, г. Томск, Набережная реки Ушайки, д. 10.

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение

«Томский национальный исследовательский
медицинский центр Российской академии наук»

Сайт организации: <http://www.tnimc.ru/>

e-mail: center@tnimc.ru

телефон: +7 (3822) 51-33-06