

ОТЗЫВ

на автореферат диссертации Жожикова Леонида Руслановича по теме
«Особенности клинического проявления вариантов в гене *NBAS* при SOPH-синдроме», представленной на соискание учёной степени кандидата медицинских наук по специальности 1.5.7 Генетика (медицинские науки)

Автореферат диссертационной работы Жожикова Леонида Руслановича посвящён актуальной проблеме современной медицинской генетики – изучению редкого наследственного заболевания SOPH-синдрома, ассоциированного с патогенными вариантами в гене *NBAS*. Заболевание характеризуется выраженным клиническим полиморфизмом, мультисистемным поражением и значительными трудностями ранней диагностики, что обуславливает его высокую клиническую значимость, особенно для практики медико-генетического консультирования и динамического наблюдения пациентов.

Актуальность исследования определяется необходимостью углублённого анализа клинико-фенотипических особенностей SOPH-синдрома, уточнения спектра клинических проявлений и их взаимосвязи с генетическими вариантами в гене *NBAS*. Представленные в автореферате данные имеют особую ценность для клинической практики, поскольку ориентированы на повышение настороженности врачей различных специальностей (генетиков, педиатров, офтальмологов, иммунологов) в отношении данной патологии.

В работе использован комплекс современных клинических, молекулярно-генетических и биоинформатических методов исследования, что обеспечивает высокую достоверность полученных результатов. Выводы автора обоснованы и логично вытекают из представленного материала. Отдельного внимания заслуживает клиническая интерпретация полученных результатов и их сопоставление с данными наблюдения пациентов.

Автореферат изложен последовательно, чётким научным языком и в достаточном объёме отражает основные положения диссертационной работы, выносимые на защиту. Полученные результаты обладают не только научной новизной, но и выраженной практической значимостью, поскольку могут быть использованы в клинико-диагностической деятельности, при формировании алгоритмов медико-генетического консультирования, а также при наблюдении семей с отягощённым наследственным анамнезом.

Следует отметить, что автором проведён детальный анализ клинических проявлений SOPH-синдрома на репрезентативной когорте якутских пациентов (n=93), включающей данные по поражению зрительного анализатора, костно-скелетной системы и иммунной системы. В автореферате отражены результаты систематизации фенотипических признаков с указанием их частоты, возраста манифестации и клинической вариабельности, что имеет существенное значение для практикующих врачей при проведении дифференциальной диагностики редких наследственных заболеваний.

Особого внимания заслуживают представленные в работе результаты биоинформатического анализа белка NBAS, в рамках которого патогенные варианты, ассоциированные с SOPH-синдромом, соотнесены с С-концевым регионом белка и ключевыми участками белковых взаимодействий. Приведённые данные позволяют клинически интерпретировать выявленные генетические варианты и обосновывают выявленную связь между генотипом и тяжестью клинических проявлений заболевания.

Таким образом, содержание автореферата позволяет сделать вывод, что диссертационная работа Жожикова Л.Р. является завершённым научно-квалификационным исследованием, выполненным на актуальную тему, имеющим научную новизну и практическую значимость. Диссертационная работа полностью соответствует требованиям п. 9 «Положения о порядке присуждения ученых степеней», утвержденного Постановлением Правительства Российской Федерации от 24.09.2013 г. № 842 (в редакции с изменениями, утвержденными Постановлением Правительства Российской Федерации от 16.10.2024 г. № 1382), предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени кандидата наук, а её автор заслуживает присуждения ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 1.5.7 Генетика (медицинские науки).

Заведующая медико-генетической консультацией
Государственного автономного учреждения здравоохранения
«Республиканский перинатальный центр»
Министерства здравоохранения Республики Бурятия
Кандидат медицинских наук (1.5.7 генетика)
Еремина Елена Робертовна Еремина (подпись)
«25» января 2025 г.

Я, Еремина Елена Робертовна, 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 Ереминой Е. Р. заверяю
начальник отдела Кадров ГАУЗ РПЦ МЗ РБ Смолина В.Н. _____

М.П. _____



Сведения об организации: Государственное автономное учреждение здравоохранения «Республиканский перинатальный центр» министерства здравоохранения Республики Бурятия 670047 г. Улан-Удэ, ул. Пирогова, д. 15Б, телефон +7-3012-37-33-17
ereelrob@rambler.ru