

ОТЗЫВ

на автореферат диссертации Жожикова Леонида Руслановича «Особенности клинического проявления вариантов в гене *NBAS* при SOPH-синдроме», представленной на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 1.5.7. «Генетика»

Диссертация Л. Р. Жожикова посвящена исследованию редкого и малоизученного генетического заболевания с разнообразными клиническими проявлениями — SOPH-синдрома. Данный синдром особенно часто встречается в Якутии, и необходимость разработки новых средств для его диагностики и, потенциально, терапии обуславливают высокую актуальность и практическую значимость исследования.

SOPH-синдром связан с мутацией в гене *NBAS* (5741G>A), и автором была изучена на данный момент самая большая когорта таких пациентов; в результате работы также была создана тест-система для выявления мутации 5741G>A. Помимо этой основной для SOPH-синдрома мутации, в диссертации также собран и проанализирован большой набор данных о других мутациях в *NBAS* при синдроме детской печеночной недостаточности и клинических проявлениях этих мутаций. Картирование всего набора мутаций в *NBAS* позволило автору сделать интересный вывод о доменной локализации мутаций, соответствующих разным фенотипам.

Помимо непосредственно генетического исследования Л. Р. Жожиковым также представлены оригинальные результаты о моделировании комплексов белка *NBAS* с белками ZW10, Rab18 и USE1 при помощи AlphaFold. При помощи моделирования выявлены потенциальные сайты связывания *NBAS* с каждым из этих белков. Эти данные еще только ждут экспериментального подтверждения, но, что интересно, многие мутации в *NBAS* локализуются как раз вблизи предсказанных интерфейсов взаимодействия.

Существенных замечаний по автореферату диссертации нет.

Таким образом, содержание автореферата позволяет сделать вывод, что диссертационная работа Л. Р. Жожикова является завершенным научно-квалификационным исследованием, выполненным на актуальную тему, обладающим научной новизной и высокой практической значимостью. 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 актуальной редакции), предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени кандидата наук, а ее

автор заслуживает присуждения ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 1.5.7. «Генетика».

кандидат биологических наук (1.5.4 – биохимия)

старший научный сотрудник научно-учебной лаборатории био- и хемоинформатики

Национальный исследовательский университет «Высшая школа экономики»

(НИУ ВШЭ — Санкт-Петербург)

190121, Санкт-Петербург, ул. Союза Печатников, д. 16

телефон: +7 (950) 025-29-22; e-mail: ieliseev@hse.ru; сайт: <https://spb.hse.ru>

Елисеев Игорь Евгеньевич

«24» декабря 2025 г.

Я, Елисеев Игорь Евгеньевич, 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 Елисеева Игоря Евгеньевича заверяю:



Подпись руки Елисеева И.Е. удостоверяю.