

ОТЗЫВ

на автореферат диссертации Шахтшнейдер Елены Владимировны «Молекулярно-генетические исследования гиперхолестеринемии в европеоидной популяции Сибири», представленной на соискание ученой степени доктора медицинских наук по специальностям 1.5.7 Генетика (медицинские науки), 3.1.20 Кардиология

Несмотря на активное использование современных молекулярно-генетических технологий в решении фундаментальных проблем атерогенеза, гетерогенность патологических фенотипов остается интересной задачей для изучения в различных популяциях. Комплексный анализ каждой популяции, как по характеру вариабельности генов предрасположенности к заболеваниям, вызванным нарушениями липидного обмена, так и по особенностям их фенотипического проявления актуален для населения России, учитывая этническое разнообразие населения и распространенность сердечно-сосудистых заболеваний. Исследование Шахтшнейдер Е.В., направленное на изучение молекулярной основы гиперхолестеринемии у европеоидного населения Западной Сибири, является актуальным и востребованным, в том числе для пациентов с крайними отклонениями от референсных значений липидного спектра крови.

Автором проведено изучение вариабельности генов, участвующих в обмене липидов, и их ассоциации с дислипидемией в популяционной группе, у пациентов с семейной гиперхолестеринемией и у пациентов с коронарным атеросклерозом в Западной Сибири.

При проведении исследования впервые были получены данные о статистической значимости ассоциации вариантов rs429358 и rs7412 ($\epsilon 2$, $\epsilon 3$, $\epsilon 4$) кодирующей части гена *APOE* со средними уровнями ОХС, ХС-ЛНП, ТГ, ИА в популяционной группе 45-69 лет европеоидного населения Западной Сибири. При этом, максимальное значение среднего уровня ОХС выявлено для генотипа $\epsilon 2/\epsilon 2$, а максимальное значение среднего уровня ХС-ЛНП выявлено для генотипа $\epsilon 4/\epsilon 4$ гена *APOE*. Определена статистически значимая ассоциация между генотипами варианта rs708272 гена *CETP* и уровнями ХС-ЛВП ($p=0,0001$).

Проведенный в работе анализ продемонстрировал ассоциацию варианта rs320 гена *LPL* с минорным пиком частиц на нисходящей кривой субфракционного профиля ЛНП.

Изучение группы пациентов с семейной гиперхолестеринемией, с применением для молекулярно-генетической диагностики комплекса современных технологий, позволило выявить новые варианты, ассоциированные с заболеванием.

Достоинством автореферата является полное изложение объема материала в соответствии с требованиями к оформлению. Выводы полностью отражают содержание работы. По материалам диссертации опубликовано 20 статей в рецензируемых журналах, рекомендованных Перечнем ВАК при Министерстве образования и науки Российской Федерации и 6 статей в зарубежных рецензируемых журналах. Положения диссертации представлены на международных и российских конгрессах и конференциях. Результаты, полученные в работе, внедрены в практику и учебный процесс Научно-исследовательского института терапии и профилактической медицины – филиала ИЦиГ СО РАН, используются в работе Городского научно-практического липидного центра г. Новосибирска и Государственного автономного учреждения Республики Саха (Якутия) «Республиканская клиническая больница №3». Внедрение метода молекулярно-генетической диагностики как этапа каскадного скрининга семейной гиперхолестеринемии позволило усовершенствовать качество диагностики заболевания у молодых лиц трудоспособного возраста.

Принципиальных замечаний по теме, структуре и содержанию диссертации и автореферата нет.

Таким образом, диссертационная работа Шахтшнейдер Елены Владимировны «Молекулярно-генетические исследования гиперхолестеринемии в европеоидной популяции Сибири», представленная к защите на соискание ученой степени доктора медицинских наук по специальностям 1.5.7 Генетика (медицинские науки), 3.1.20 Кардиология, является законченной самостоятельной научно-квалификационной работой, в которой на основании полученных результатов, сформулированы теоретические положения и практические разработки, совокупность которых можно квалифицировать как научное достижение в современной медицине.

Представленная диссертационная работа соответствует требованиям, изложенным в п. 9 «Положения о порядке присуждения ученых степеней», утвержденного Постановлением Правительства Российской Федерации от 24.09.2013 г. №842 (в действующей редакции), предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени доктора наук, а ее автор, Шахтшнейдер Елена Владимировна, заслуживает присуждения искомой степени доктора медицинских наук по специальностям 1.5.7 Генетика (медицинские науки), 3.1.20 Кардиология.

Согласна на сбор, обработку, хранение и передачу моих персональных данных в диссертационный совет 24.1.215.03 на базе Федерального государственного бюджетного

Заведующая лабораторией персонализированной медицины
ФГБУН Института химической биологии и
фундаментальной медицины СО РАН (ИХБФМ СО РАН)
Доктор медицинских наук (3.1.20 Кардиология),
профессор

Подпись доктора медицинских наук, профессора Лифшиц Г.И. заверяю
Ученый секретарь

ФГБУН Института химической биологии и
фундаментальной медицины СО РАН (ИХБФМ СО РАН)
кандидат биологических наук

Логашенко Евгения Борисовна

« 9 » января 2025



Контактная информация:

ФГБУН Института химической биологии и фундаментальной медицины СО РАН
(ИХБФМ СО РАН), 630090, Новосибирск, пр. Ак. Лаврентьева, 8

Телефон 8(383) 363-51-50

e-mail: niboch@niboch.nsc.ru