

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

Актуальность темы проведенного диссертационного исследования не вызывает сомнений, поскольку гипертрофическая кардиомиопатия является серьезной проблемой здравоохранения во всем мире и в нашей стране. Важной его особенностью является существенный клинический полиморфизм: течение болезни варьирует от бессимптомного носительства до грозных осложнений в виде сердечной недостаточности или внезапной сердечной смерти. При этом, несмотря на кратное увеличение производительности и доступности молекулярно-генетической диагностики, примерно у половины пациентов не удается установить генетическую причину заболевания, а также остается множество вопросов в интерпретации результатов диагностики с точки зрения прогноза дальнейшего течения болезни.

Исследование Валиахметова Наиля Раушановича вносит вклад в понимание обоих этих аспектов. Поиск генетической изменчивости пяти основных генов саркомерных белков (*MYBPC3*, *MYH7*, *TNNT2*, *TNNI3* и *TPM1*) проведен в том числе в некодирующей части, в которой может быть скрыта часть диагностически значимых вариантов, но которая, как правило, не исследуется рутинно. Далее для выявленных вариантов с наибольшей потенциальной значимостью проведен поиск возможных ассоциаций с параметрами гипертрофии миокарда.

Особый интерес представляло включение в исследование двух этиологически различных нозологий: моногенного заболевания (гипертрофическая кардиомиопатия) и мультифакториального заболевания (гипертрофия миокарда из-за артериальной гипертензии). Это позволило оценить роль генетической изменчивости в формировании гипертрофии миокарда различной этиологии, что вносит вклад в изучение феномена «менделевского кода» и говорит о преимущественности в выборе темы.

Целью исследования была идентификация вариантов в генах саркомерных белков, определяющих формирование фенотипа гипертрофии миокарда различного генеза. Цель исследования соответствует теме диссертации и сформулирована грамотно. По результатам сформулировано 6 выводов. Все они обоснованы.

Дизайн исследования хорошо продуман. Методический уровень настоящей работы является высоким: клинически и параклинически обследовано 90 пациентов, использованы современные молекулярно-генетические методы – все три вида секвенирования ДНК. Биоинформатическая и статистическая обработка полученных результатов проведена с использованием адекватных методов.

По теме диссертации опубликовано 6 научных работ, в том числе 4 статьи в журналах, рекомендованных ВАК, в том числе 3 из них – в периодических научных журналах, индексируемых Web of Science или Scopus, а также один тезис. Основные положения, выносимые соискателем на защиту, обсуждались на российских и международной конференциях и конгрессах.

Таким образом, содержание автореферата позволяет сделать вывод, 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, является законченным научным трудом.

Диссертационная работа полностью соответствует требованиям п.9 «Положения о присуждения ученых степеней», утвержденного постановлением Правительства РФ №842 от 24.09.2013г. (в ред. от 25.01.2024), предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени кандидата наук, а её автор – Валиахметов Наиль Раушанович, заслуживает присуждения ученой степени кандидата медицинских наук.

Доктор медицинских наук, главный научный сотрудник – руководитель научно-исследовательской лаборатории "Молекулярная медицина и генетика человека" Медицинского института Федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования «Северо-Восточный федеральный университет имени М.К. Аммосова» Министерства науки и высшего образования РФ, доктор медицинских наук (1.5.7-Генетика и 3.1.21-Педиатрия)

Максимова Надежда Романовна



подпись

26 » апреля 2024 года

дата

Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования «Северо-Восточный федеральный университет имени М.К. Аммосова», 677000, г. Якутск, ул. Белинского, д. 58, телефон +7 (4112) 35-20-90, интернет-сайт организации: <https://www.s-vfu.ru>, e-mail: rector@s-vfu.ru.

Я, Максимова Надежда Романовна, 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 д.м.н. Максимовой Н.Р. заверяю

