

ОТЗЫВ

на автореферат диссертационной работы Федотова Дмитрия Андреевича по теме «Спектр CNV у пациентов с расстройствами нейropsychического развития и их ассоциация с аномалиями эмбриогенеза», представленной на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 1.5.7 Генетика (медицинские науки)

Нарушения интеллектуального развития представляют важную проблему как для здравоохранения в целом, так и для отдельно взятой семьи. Данная группа расстройств манифестирует в детском возрасте, а в наиболее тяжелых случаях — внутриутробно. Во всем мире распространенность интеллектуальных нарушений среди детей оценивается на уровне 3%. Известны различные причины рождения детей с нарушениями интеллектуального развития, такие как воздействие негативных средовых факторов во время беременности и родов (гипоксия, инфекции, недоношенность, алкогольный синдром плода). Важное значение отводится и генетическим факторам, среди которых выделяют как мутации в отдельных генах, так и хромосомные нарушения, в том числе, по современным данным, вариации числа копий участков ДНК (CNV). На сегодняшний день описано множество микроделеционных и микродупликационных синдромов, которые проявляются множественными пороками развития и нейropsychическими нарушениями. Диагностика таких синдромов представляет важную проблему с точки зрения своевременной постановки диагноза, а также оценки генетического риска повторного рождения ребенка с нарушениями интеллектуального развития.

Диссертационная работа Федотова Дмитрия Андреевича сфокусирована на изучении спектра хромосомных микроделений и микродупликаций у пациентов с различными формами нарушений интеллектуального развития, а также на анализе возможного дополнительного эффекта CNV-влияний на эмбриональное развитие организма и невынашивание беременности.

В ходе работы автором впервые были получены уникальные данные о частотах CNV в семьях, имеющих детей с нарушениями интеллектуального развития, а также с наличием или отсутствием спонтанных аборт в анамнезе. Впервые показано, что хромосомные aberrации встречаются чаще именно в группе семей с наличием невынашивания беременности, при этом наиболее распространенными оказываются микроделеции и хромосомные перестройки, затрагивающие один ген.

Исследование выполнено на высоком методическом уровне. Текст автореферата изложен последовательно, логичен и хорошо структурирован, а полученные выводы полностью отражают результаты настоящего исследования.

Полученные данные могут применяться для медико-генетического консультирования семей, имеющих детей с нарушениями или задержкой интеллектуального развития, а также с невынашиванием беременности.

Диссертация Федотова Дмитрия Андреевича на тему «Спектр CNV у пациентов с расстройствами нейropsychического развития и их ассоциация с аномалиями эмбриогенеза», представленная на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 1.5.7 Генетика, является завершенной научно-квалификационной работой, в которой на основании выполненных автором исследований содержится решение актуальной научной задачи по поиску микроструктурных хромосомных аномалий, значимых для эмбрионального и постнатального развития, что имеет существенное значение для развития медицинской генетики.

Диссертационная работа Федотова Дмитрия Андреевича по своей актуальности, научной новизне, степени обоснованности сформулированных в диссертации научных положений и выводов, практической значимости, достоверности полученных результатов, полноте изложения и обоснованности выводов соответствует требованиям п.9-14 Положения о присуждении ученых степеней, утвержденного Постановлением Правительства РФ от 24.09.2013 N 842 (ред. от 16.10.2024), предъявляемым к

кандидатским диссертациям, а ее автор заслуживает присуждения ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 1.5.7 Генетика (медицинские науки).

Я, Рычкова Любовь Владимировна, 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.

Директор Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека»,
член-корреспондент РАН, доктор медицинских наук, профессор
Рычкова Любовь Владимировна



«23» сентября 2025 г.

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека» (ФГБНУ НЦ ПЗСРЧ).

Адрес: 664003, г. Иркутск, ул. Тимирязева, 16.

Сайт: <https://health-family.ru/>

E-mail: iphhr@sbamsr.irk.ru

Телефон/факс: (3952) 20-76-36

Подпись член-корреспондента РАН, д.м.н., профессора Рычковой Л.В. заверяю:



Нагальни
козлов Макарова О.Н.