

ОТЗЫВ
на автореферат диссертации Федотова Дмитрия Андреевича
«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

С развитием молекулярно-генетических технологий расширилось понимание о структурных нарушениях генома и их влияния на фенотипические проявления. Многочисленные исследования подчеркивают роль вариации числа копий участков ДНК (CNV) не только в формировании генетического разнообразия, но и в патологических процессах. CNV являются одной из распространенных причин расстройства нейropsychического развития, а также ассоциированы с нарушением эмбрионального развития. Расстройства нейropsychического развития диагностируются более чем у 3% детей во всем мире и представляют собой серьезную проблему для медицины. Данные многочисленных публикаций указывают на взаимосвязь между случаями спонтанных аборт у женщин, которые составляют до 15 % от всех клинически подтверждённых беременностей, и последующим рождением детей с нарушением нейropsychического развития в этих семьях. Несмотря на актуальность темы, клиническую значимость и количество проводимых в данной области исследований, вопрос о роли хромосомных перестроек, представленных CNV, при патологических процессах, сопровождающихся нарушением нейropsychического развития у детей, нарушениями эмбрионального развития и осложнениями беременности, до сих пор остается недостаточно разработанным. Существуют сложности систематизации имеющихся данных и клинической интерпретацией выявленных CNV. Ключевым этапом в изучении CNV является оценка их клинической значимости, которая в контексте пренатальной диагностики осложняется ограниченным доступом к информации о фенотипических характеристиках плода и последующего развития.

Диссертационное исследование Федотова Д.А. направлено на поиск общих генетических факторов в случае наличия в семье детей с нарушением нейropsychического развития и в анамнезе у матери случаев спонтанных абортов. Данная тема обладает высокой научной и практической значимостью для формирования прогностического аспекта медико-генетического консультирования в будущем.

В диссертационном исследовании впервые получены результаты о спектре CNV при нарушениях нейropsychического развития пробанда и наличии случайных спонтанных абортов. Исследование проведено на репрезентативной выборке пробандов (N=56). Полученные данные свидетельствуют о том, что выявленные у таких пациентов с нарушениями нейropsychического развития с наличием CNV обнаруживаются с большей частотой в семьях, отмечающих случаи спонтанных абортов. Впервые показано, что CNV, ассоциированные как с рождением ребенка с нарушением нейropsychического развития, так и со случаями спонтанных абортов в одних и тех же семьях, главным образом, представлены микроделециями и моногенными абберациями.

Настоящее исследование выполнено на высоком методологическом уровне, с использованием современных молекулярно-цитогенетических, молекулярно-генетических и биоинформатических подходов.

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 оценке частоты нарушения CNV в геноме

пациентов с нарушением расстройствами нейropsychического развития, у матерей в анамнезе имевших спонтанные аборт, а также характеристике спектра данных CNV, что имеет существенное значение для развития генетики и медицинской науки в целом.

Результаты работы опубликованы в 11 рецензируемых международных и отечественных журналах, в том числе на их основании изданы новые методические рекомендации по медицинским технологиям молекулярной диагностики хромосомных и наследственных болезней, внедренные в клиническую практику.

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 присуждение ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 1.5.7 Генетика (медицинские науки).

Я, Пчелина Софья Николаевна, 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.

16.10.2025

Доктор биологических наук

Генетика - 1.5.7

Пчелина Софья Николаевна

Пчелина

Руководитель

отдела молекулярно-генетических и

нанобиологических технологий НИЦ

федерального государственного бюджетного

образовательного учреждения высшего образования

«Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский

университет имени академика И.П.Павлова»

Министерства здравоохранения Российской Федерации

197022, г.Санкт-Петербург, ул. Льва Толстого, 6/8

Тел. 8(812) 3386723

e-mail: sopchelina@hotmail.com

