

ОТЗЫВ

на автореферат диссертации Жожикова Леонида Руслановича по теме «Особенности клинического проявления вариантов в гене *NBAS* при SOPH-синдроме», представленной на соискание учёной степени кандидата медицинских наук по специальности 1.5.7 Генетика (медицинские науки)

Диссертационное исследование Леонида Руслановича Жожикова посвящено комплексному изучению одного из значимых наследственных заболеваний для Республики Саха (Якутия) – SOPH-синдрома, ассоциированного с патогенными вариантами в гене *NBAS*. Работа посвящена одному из наиболее распространённых заболеваний SOPH-синдром, ассоциированному с вариантом с.5741G>A, p.Arg1914His в гене *NBAS*, частота которого составляет 4,5 и 9,95 (на 100 тысяч) среди населения Якутии и якутской популяции. Впервые описана и обобщена ассоциация патогенных вариантов в гене *NBAS* с клинической картиной у 93 якутских пациентов с SOPH-синдромом. Впервые описана субдоменная архитектура и сайты связывания белка *NBAS*, ответственного за развитие SOPH-синдрома и ILFS2. Впервые у пациентов, имеющих различный клинико-фенотипический спектр *NBAS*-ассоциированных состояний, исследованы патогенетические звенья заболевания в аспекте белка *NBAS* – нарушение стабильности белка и субдоменная принадлежность патогенных вариантов и их корреляции с фенотипическими проявлениями.

Достоверность полученных данных подтверждается достаточным объемом выборки, использованием современных диагностических методов, применением статистических критериев для оценки результатов.

Все результаты исследования нашли свое отражение в положениях, выносимых на защиту, выводах и практических рекомендациях, логично следуют из поставленной цели и задач исследования. Автореферат написан грамотным языком с соблюдением рекомендованных требований к оформлению, включает дизайн исследования, позволяющий отследить все этапы работы, информацию о ходе исследования и результатах, полученных в процессе. Принципиальных замечаний к рецензируемому автореферату нет.

Практическая и теоретическая значимость работы весьма высока. Созданная тест-система и полученный патент напрямую внедряются в практику здравоохранения Якутии. Расширенное описание фенотипа, включая иммунодефицит и субклинические изменения печени, позволит врачам улучшить мониторинг и ведение пациентов. Теоретический вклад заключается в раскрытии молекулярных механизмов, лежащих в основе мультисистемного фенотипа и доменной специфичности заболеваний, связанных с *NBAS*. Разработанный автором белок-вариант-фенотипический (PVP) подход является перспективной моделью для изучения других «многофункциональных» белков, мутации в которых приводят к сложным синдромам.

Выводы и оценки, сформулированные в автореферате, полностью соответствуют представленным результатам, логичны и научно обоснованны.

Таким образом, содержание автореферата позволяет сделать вывод, что диссертационная работа Жожикова Л.Р. является завершённым научно-квалификационным исследованием, выполненным на актуальную тему, имеющим научную новизну и практическую значимость.

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 редакции с изменениями, утвержденными Постановлением Правительства Российской Федерации от 16.10.2024 г. № 1382), предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени кандидата наук, а её автор заслуживает присуждения ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 1.5.7. Генетика (медицинские науки).

Я, Омзар Ольга Сергеевна, 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.

Старший научный сотрудник лаборатории
региональных медицинских исследований
Государственное бюджетное учреждение здравоохранения
«Научно-исследовательский институт Медико-социальных проблем
и управления» Министерства здравоохранения
Республики Тыва
Кандидат медицинских наук



Ольга Сергеевна Омзар

«26» декабря 2025 г.

Подпись ФИО заверяю:
ученый секретарь организации / руководитель отдела кадров

Подпись, печать отдела кадров, ученого секретаря

Мамыр-оол



Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Научно-исследовательский институт Медико-социальных проблем и управления» Министерства здравоохранения Республики Тыва.
г.Кызыл, ул.Тувинцев добровольцев, дом 10.
nii_mspu_rt@mail.ru 8 (39422)2-41-38 <https://niimspu17.ru/>