

ОТЗЫВ

На автореферат диссертации А.Е. Яковлевой
«Молекулярно-генетический анализ множественной экзостозной хондродисплазии в Якутии», представленной на соискание ученой степени кандидата биологических наук по специальности: 1.5.7. - Генетика.

Диссертация Яковлевой А. Е. посвящена изучению наследственных заболеваний скелета, а именно клинико-генеологической, эпидемиологической и молекулярно-генетических основ множественной экзостозной хондродисплазии (МЭХД) в Республике Саха (Якутия).

Задачи, поставленные автором диссертации адекватны, цель исследования сформулирована четко и лаконично и находит отражение в собственном материале, использованном для написания работы.

Научная новизна, выполняемой работы не вызывает сомнения – впервые получены эпидемиологические данные о распространении и особенностях клинико-генетического описания МЭДХ в РС (Я). Впервые проведен поиск молекулярно-генетической причины МЭДХ с использованием массового параллельного секвенирования (МПС) и секвенированию по Сэнгеру. Впервые идентифицированы две мажорные мутации в гене *EXT2* у больных якутской этнической группы. Впервые разработан алгоритм диагностики МЭХД с использованием молекулярно-генетических методов, включающих идентификацию двух мажорных мутаций в гене *EXT2*.

Безусловно, проведенное исследование обладает несомненной практической значимостью. По данным Республиканского генетического регистра наследственной патологии и врожденной патологии накоплены многолетние данные клинических наблюдений, которые свидетельствуют о достаточно высокой частоте распространенности данной патологии в регионе. До настоящего времени больные проходили только клиническое обследование, диагностику и хирургическое лечение. Данные, полученные в работе, могут быть использованы в медико-генетическом консультировании больных с МЭХД и их семей, позволят расширить известный патологический спектр мутаций в генах *EXT1*, *EXT2*, в планировании профилактических мероприятий. На основании результатов научного исследования разработаны две медицинские технологии.

Исследовательская работа выполнена на репрезентативной выборке (85 больных из 41 неродственной семьи). Объем и структура представленного материала исследования, статистическая обработка полученных данных современными методами статистики и её оценка являются вполне достаточными для получения достоверных результатов, что четко и наглядно отражено в работе, а также для формулирования конечных выводов. Принципиальным результатом, полученным в работе, является выявление 10 мутаций (3 новые) в генах *EXT1*, *EXT2*, обнаруженные в 25 (80,6%) из 31 обследованной семьи, а также выявлении 2 мажорных мутаций в гене *EXT2*.

Автореферат написан хорошим литературным языком, иллюстрирован рисунками и таблицами. Выводы диссертации конкретны и полностью отвечают поставленной цели и задачам, и логично вытекают из существа материала, изложенного в работе. В результате проведенного исследования опубликовано 13 научных работ, в том числе 5 статей в рецензируемых журналах, входящих в перечень ВАК. Принципиальных замечаний по работе не имею.

Таким образом, учитывая значительную актуальность темы проведенного исследования, статистически достоверно обработанный материал исследования, его несомненную научную новизну и практическую значимость, подтвержденное существенное значение полученных результатов, можно сделать заключение о том, что диссертационная работа Яковлевой Александры Еремеевны «Молекулярно-генетический анализ множественной экзостозной хондродисплазии в Якутии» является научно-квалификационным трудом, соответствует требованиям пункта 9, установленным «Положением о порядке присуждения ученых степеней», утвержденным постановлением Правительства Российской Федерации от 24.09. 2013 г. № 842 (в редакции с изменениями и дополнениями от 30 июля 2014 г., 21 апреля, 2 августа 2016 г., 29 мая, 28 августа 2017 г., 1 октября 2018 г., 20 марта, 11 сентября 2021 г. и др.), и ее автор заслуживает присуждения ученой степени кандидата биологических наук по специальности 1.5.7. – Генетика.

Я, Степанова Светлана Кимовна, 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.

Биолог лаборатории молекулярно-генетической диагностики

Медико-генетического центра Перинатального центра

ГАУ РС (Я) «Республиканская больница №1-

Национальный центр медицины

Имени М.Е. Николаева», канд. биол. наук Степанова Светлана Кимовна

«15» апреля 2024 г.

Подпись автора отзыва заверяю



Сведения об организации:

Государственное автономное учреждение Республики Саха (Якутия) Республиканская больница №1 - Национальный центр медицины имени М.Е. Николаева 677010, Республика Саха (Якутия), г. Якутск, ул. Сергеляхское шоссе, 4, телефон (4112) 39-50-01; факс: (4112) 39-57-88, интернет-сайт: <https://rb1.mzsakha.ru> e-mail: rb1_ncm@gov14.ru