

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

Изучение этиологических причин и патогенетических процессов гипертрофии миокарда, в настоящее время продолжает оставаться актуальной задачей, особенно в контексте персонализированной медицины и профилактики внезапной сердечной смерти. В настоящее время, молекулярно-генетическая диагностика при гипертрофической кардиомиопатии позволяет выявлять причинные варианты у менее половины пациентов, при этом разнообразная клиническая картина у носителей одного и того же варианта говорит о том, что механизмы, определяющие степень выраженности гипертрофии миокарда и клиническое течение заболевания изучены недостаточно. Целью данного исследования была идентификация вариантов в генах саркомерных белков, определяющих формирование фенотипа гипертрофии миокарда у пациентов с гипертрофической кардиомиопатией и пациентов с гипертрофией миокарда, развившейся на фоне хронической артериальной гипертензии.

Используя современные методы и подходы для генотипирования полной последовательности генов саркомерных белков (*MYBPC3*, *MYH7*, *TNNT2*, *TNNI3*, *TPM1*), в том числе с применением мономолекулярного нанопорового секвенирования длинных фрагментов ПЦР и биоинформатических методов анализа, автор получил новые оригинальные данные, расширяющие имеющиеся представления о молекулярных механизмах гипертрофии миокарда. Особый интерес представляют полученные данные о роли генетических вариантов, формирующих гаплотипы, для которых были показаны ассоциации с эхокардиографическими параметрами миокарда. Автор также проверил практическую применимость метода мономолекулярного секвенирования для молекулярной диагностики гипертрофической кардиомиопатии и сравнил его с широко распространенным методом NGS.

Автореферат написан в классическом стиле и дает полное представление обо всех этапах диссертационной работы. Ясно изложены цель и задачи исследования, хорошо отражен дизайн различных частей работы. Обоснованность, достоверность результатов исследования и выводов обеспечена достаточностью первичного материала, тщательностью его качественного и количественно анализа с применением современных методов клинического и параклинического обследования пациентов, молекулярно-генетического, статистического и биоинформатического анализа. Выводы работы корректно обобщают итоги исследования, в них логично сформулированы научно-теоретические и практические положения работы.

По теме диссертации опубликовано 6 научных работ, в том числе 4 статей в журналах, рекомендованных ВАК (International Journal of Molecular Sciences, Российский кардиологический журнал, Медицинская генетика и Вестник сибирской медицины). 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 законченной научно-квалификационной работой, которая решает актуальную научную задачу по идентификации вариантов в генах саркомерных белков, определяющих формирование фенотипа гипертрофии миокарда различного генеза, и имеет важную теоретическую и практическую значимость для медицинской генетики.

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.

Руководитель Института персонализированной терапии и профилактики Федерального государственного бюджетного учреждения «Национальный медицинский исследовательский центр терапии и профилактической медицины» Министерства здравоохранения Российской Федерации,

доктор медицинских наук (специальности
3.1.20. Кардиология; 1.5.7. Генетика)



Мешков Алексей Николаевич

«13» мая 2024 г.

Адрес места работы: 101000, Петроверигский пер., 10, стр. 3, Москва Федеральное государственное бюджетное учреждение "Национальный медицинский исследовательский центр терапии и профилактической медицины" Министерства здравоохранения Российской Федерации

Должность: руководитель Института персонализированной терапии и профилактики

Телефон организации: +7 (495) 212-07-13

Сайт организации: gnicpm.ru

E-mail: meshkov@lipidclinic.ru

Я, Мешков Алексей Николаевич, 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 Мешкова А.Н. заверяю:

Ученый секретарь Федерального государственного бюджетного учреждения "Национальный медицинский исследовательский центр терапии и профилактической медицины" Министерства здравоохранения Российской Федерации, кандидат медицинских наук,



Поддубская Елена Александровна