

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

Значимость патологии сердечно-сосудистой системы в структуре заболеваемости, причин нетрудоспособности и смертности не вызывает сомнений, а изучение молекулярно-генетических механизмов, определяющих их развитие и клиническое течение является, несомненно, актуальным направлением научного поиска в медицинской генетике. В диссертационном исследовании Валиахметова Наиля Раушановича в группах пациентов с гипертрофической кардиомиопатией (ГКМП) и гипертрофией миокарда, развившейся на фоне артериальной гипертензии, был осуществлен поиск возможных общих генетических факторов, влияющих на развитие гипертрофии миокарда, что укладывается в концепцию гипотезы «менделевского кода».

В работе использован достаточный объем материала, применены общепризнанные методы клинического и параклинического обследования пациентов, а также современные методы генотипирования: считающееся «золотым стандартом» генодиагностики секвенирование нового поколения и активно развивающееся мономолекулярное нанопоровое секвенирование третьего поколения. Полученные данные интерпретированы с использованием релевантных биоинформационных и корректных статистических методов обработки данных, а отдельные клинически значимые генетические варианты подтверждены с помощью секвенирования по Сэнгеру, что говорит об обоснованности и достоверности научных положений, выводов и заключения диссертации. В результате проведенного Валиахметовым Н.Р. исследования у 26% пациентов с ГКМП удалось установить молекулярно-генетический диагноз, а благодаря анализу интронной части генов саркомерных белков и возможности прямого определения гаплотипов методом нанопорового секвенирования, были выявлены варианты, ассоциированные с несколькими эхокардиографическими показателями миокарда.

Автореферат написан хорошим литературным языком и полностью раскрывает содержание выполненной работы. По теме диссертации опубликовано 6 научных работ, в том числе 4 статьи в журналах, рекомендованных ВАК, в том числе 3 из них – в периодических научных журналах, индексируемых Web of Science или Scopus, а также один тезис. Основные положения, выносимые соискателем на защиту, обсуждались на международной и российских конференциях. 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, в которой решена актуальная задача по идентификации вариантов в генах саркомерных белков, определяющих развитие гипертрофии миокарда различного генеза.

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.

Директор НИИ генетической и молекулярной
эпидемиологии, заведующий лабораторией
статистической генетики и биоинформатики,
профессор кафедры биологии, медицинской
генетики и экологии ФГБОУ ВО КГМУ
Минздрава России, доктор медицинских наук,
профессор

Полоников Алексей Валерьевич

18.04.2024

Сведения об авторе отзыва:

Полоников Алексей Валерьевич, доктор медицинских наук, профессор, директор научно-исследовательского института генетической и молекулярной эпидемиологии, заведующий лабораторией статистической генетики и биоинформатики, профессор кафедры биологии, медицинской генетики и экологии Федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования "Курский государственный медицинский университет" Министерства здравоохранения Российской Федерации. 305041, Курская область, г. Курск, ул. Карла Маркса, д. 3. Тел. +7(4712)588137. E-mail: polonikov@rambler.ru

Я, Полоников Алексей Валерьевич, 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 д.м.н., профессора Полоникова Алексея Валерьевича заверяю:

