

**Отзыв на автореферат диссертации Жожикова Леонида Руслановича  
на тему: «Особенности клинического проявления вариантов в гене NBAS при SOPH  
– синдроме», представленной на соискание ученой степени кандидата медицинских  
наук по специальности 1.5.7. - Генетика**

Врожденные дефекты иммунитета или первичные иммунодефициты (ПИДС) в настоящее время являются актуальной проблемой современной медицины. Это группа врожденных заболеваний иммунной системы, в основе которых имеются генетические нарушения с дефектами разных звеньев иммунитета и тяжелыми, часто жизнеугрожающими проявлениями. Одним из наиболее распространенных заболеваний среди взрослого и детского населения Республики Саха (Якутия) является SOPH-синдром.

Диссертационная работа Жожикова Леонида Руслановича посвящена актуальной проблеме – генетико - клинической характеристике SOPH – синдрома, частота которого составляет 4,5 и 9,95 (на 100 тысяч) среди населения Якутии и якутской популяции.

Научная новизна определяется изучением генотип - фенотипического спектра NBAS ассоциированных заболеваний в аспекте SOPH-синдрома, впервые представлено детальное описание по системам и органам фенотипа пациентов с патогенными вариантами на С-конце гена NBAS, куда также входит и SOPH-синдром, идентифицированы биомаркеры SOPH-ассоциированного иммунодефицита, впервые изучен домен - специфический фенотип NBAS - ассоциированных заболеваний и сопоставлен фенотип SOPH-синдрома у обследованных пациентов, определена их патогенетическая основа, на уровне сайтов связывания и субдоменной архитектуры белка NBAS, для чего были проанализированы изменения стабильности белка NBAS при патогенных вариантах (включая p.R1914H), а также идентифицированы сайты связывания белка NBAS с белками-партнёрами и оценена их субдоменная принадлежность, их взаимосвязь с клиническим фенотипом пациентов. Практическая ценность результатов диссертации заключается в возможности использования результатов исследований для практической медицины - идентифицированные биомаркеры SOPH-ассоциированного иммунодефицита, помогут врачам первичного звена контролировать течение заболевания и снизить риск их осложнений, а также данные могут быть использованы в преподавании студентам ВУЗ и ССУЗ.

Представленные выводы обоснованы. Результаты диссертационной работы представлены в 4 печатных работах, в том числе в 3 статьях (Web of Science и Scopus), опубликованных в журналах, рекомендованных высшей аттестационной комиссией Министерства науки и высшего образования Российской Федерации для соискателей ученой степени кандидата наук. Автореферат имеет традиционную структуру и состоит из

разделов: общая характеристика работы, материалы и методы исследования, результаты исследования и их обсуждение, заключение, выводы, список публикаций по теме диссертации. Автореферат содержит 10 рисунков и 1 таблицу по основным результатам работы.

Был получен патент Российской Федерации на изобретение - разработана тест-система для ДНК диагностики SOPH-синдрома методом ПЦР в реальном времени с получением патента на изобретение №2819985 «Способ диагностики варианта SOPH с.5741G>A в гене NBAS» от 28 мая 2024 г.

Диссертационная работа Жожикова Л.Р. выполнена на высоком научном уровне и содержит научные результаты и положения, выдвигаемые для защиты, и свидетельствует о личном вкладе автора в развитие науки.

Считаю, что диссертация «Особенности клинического проявления вариантов в гене NBAS при SOPH – синдроме», соответствует критериям, которые должны отвечать диссертации на соискание ученых степеней согласно Положению о присуждении научных степеней №842 от 24.09.2013 (в ред.от 16.10.2024 г.), а ее автор Жожиков Леонид Русланович заслуживает присуждения ученой степени кандидата медицинских наук по специальности: 1.5.7. – Генетика (медицинские науки).

**Голикова Оксана Афанасьевна** – к.м.н., 14.00.08 – педиатрия, заведующая Центром иммунологии и аллергологии с аллергодерматозами Педиатрического центра ГАУ РС(Я) «Республиканская больница № 1 – Национальный центр медицины имени М. Е. Николаева», главный внештатный детский специалист Министерства здравоохранения Республики Саха (Якутия), региональный руководитель Ассоциации детских аллергологов-иммунологов России (АДАИР) в Республике Саха (Якутия).  
Адрес организации: 677010, Республика Саха (Якутия), г. Якутск, Сергеляхское шоссе, 4, строение 2.  
Телефон: 8 4112 395237;  
Адрес электронной почты: immun20@mail.ru.



О.А.Голикова

Я, Голикова Оксана Афанасьевна, 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 Голиковой О.А. заверяю ведущий специалист по кадрам (Сысоева В.В.)

19.12.2025

