

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)

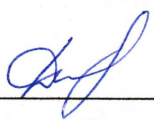
Представленная диссертационная работа посвящена изучению молекулярной природы связи вариантов в гене *NBAS* с клиническим проявлением SOPH-синдрома. Работа выполнена на материале якутской популяции, однако имеет ценность на мировом уровне. К достоинствам исследования также относится широта методов, применённых для осуществления поставленной цели и включающих как лабораторные исследования, так и биоинформатические анализы. Результаты имеют как прикладную, так и фундаментальную ценность. Часть результатов, связанная с разработкой тест-системы для ПЦР-диагностики для мажорной мутации с.5741G>A [p.(Arg1914His)], имеет практическую направленность. В то же время, биоинформатическое предсказание изменения стабильности белка *NBAS* и его связывания с другими белками, для которых известно взаимодействие, позволило автору выдвинуть ряд предположений о том, с какими именно нарушениями в белке *NBAS* может быть связан каждый из наблюдаемых при заболевании фенотипов, и расширяет представления о белок-белковом взаимодействии внутри комплекса *NBAS-RINT1-ZW10* и этого комплекса с другими белками, а в будущем может быть полезно для персонализированной терапии SOPH-синдрома в зависимости от исходной мутации. Следует заметить, что результаты работы широко представлены научной общественности: полученные результаты и подготовленный обзор литературы опубликованы в трёх статьях в известных в отрасли журналах, а полученные данные и разработанный для их анализа программный код находится в открытом доступе в соответствующих репозиториях (ссылки есть в полном тексте диссертации).

Таким образом, содержание автореферата позволяет сделать вывод, что диссертационная работа Жожикова Л.Р. является очень интересным, цельным и логически завершённым научно-квалификационным исследованием, выполненным на актуальную тему, имеющим как научную новизну, так 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).

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.

Ведущий научный сотрудник, Научно-исследовательский институт биологии федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Иркутский государственный университет», кандидат биологических наук (специальность 03.02.07 – генетика)


(подпись)
«29» декабря 2025 г.

Дроздова Полина Борисовна

Контактная информация:

Научно-исследовательский институт биологии федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Иркутский государственный университет», <https://isu.ru/ru/university/structure/si/niibio/director@bio.isu.ru>
664025, Иркутская обл., г. Иркутск, ул. Ленина, д. 3, каб. 120, +7 (3952) 24-30-77
drozdovapb@bio.isu.ru

Подпись Дроздовой Полины Борисовны заверяю:

