

ОТЗЫВ

на автореферат диссертации Шахтшнейдер Елены Владимировны «Молекулярно-генетические исследования гиперхолестеринемии в европеоидной популяции Сибири», представленной на соискание ученой степени доктора медицинских наук по специальностям 1.5.7 Генетика (медицинские науки), 3.1.20 Кардиология

Существует ряд стратегий, используемых для глобального профилирования генома, транскриптома и метаболома, которые важны для определения биологических и патофизиологических механизмов эндотелиальной дисфункции и атеросклероза. Глобальные наборы биологических данных на нескольких иерархических уровнях используются для изучения механизмов патогенетических процессов, лежащих в основе атерогенеза. Совокупность молекулярно-генетических исследований по-прежнему актуальна для выявления генетической этиологии неизвестных фенотипов, определения причин заболеваний с выраженной генетической гетерогенностью, а также для поиска новых вариантов, патогномоничных для заболевания. В связи с этим, диссертационная работа Шахтшнейдер Елены Владимировны, посвященная рассмотрению вариабельности генов метаболизма липидов и их ассоциации с нарушениями липидного обмена у населения Западной Сибири, особенно важна для изучения сердечно-сосудистой патологии, связанной с развитием атеросклероза.

В данной работе подтверждается перспективность изучения ассоциаций функционально-значимых вариантов генов с факторами риска для изучения и оценки вероятности развития атеросклероза. Комплексное использование клинических критериев, таргетного секвенирования и MLPA позволяет выявить максимальное число пациентов-носителей редких патогенных вариантов в широком спектре генов липидного обмена. Обнаружение полного пула транскриптов атеросклеротических бляшек и сравнительный анализ по количественному и качественному составу транскриптов между различными типами бляшек, позволяет выявить маркеры дестабилизации атеросклеротического процесса для дальнейшей разработки новых подходов к персонализированной диагностике атеросклероза и его осложнений, и разработки таргетных препаратов.

Особенностью настоящего исследования является формирование групп из представителей одной популяции, что исключает межпопуляционные различия, которые затрудняют оценку функциональной значимости изучаемых вариантов.

Автореферат оформлен в соответствии с требованиями ВАК РФ и отражает личный вклад автора. Полученные результаты имеют теоретическую и практическую значимость. Исследование выполнено на высоком методическом уровне с использованием современных технологий высокопроизводительного секвенирования. Выводы и основные положения, выносимые на защиту, обоснованы. Принципиальных замечаний и вопросов по теме, структуре и содержанию диссертации и автореферата нет.

Основное содержание диссертационной работы и ее результаты отражены в 63 научных работах. По теме диссертации опубликовано 20 статей в рецензируемых журналах, рекомендованных Перечнем ВАК Российской Федерации, и 6 статей в зарубежных рецензируемых журналах, четыре из которых входят в первый квартиль (Q1) JCR международной реферативной базы данных и систем цитирования Web of Science, получено 4 свидетельства о государственной регистрации баз данных. Основные результаты исследования по теме диссертационной работы представлены и обсуждены на российских и международных конференциях и конгрессах.

Диссертационная работа Шахтшнейдер Елены Владимировны «Молекулярно-генетические исследования гиперхолестеринемии в европеоидной популяции Сибири», представленная к защите на соискание ученой степени доктора медицинских наук по специальностям 1.5.7 Генетика (медицинские науки), 3.1.20 Кардиология, является законченной самостоятельной научно-исследовательской работой, в которой получены новые данные, позволяющие максимально полно использовать в клинической практике результаты современных молекулярно-генетических исследований и развивать интеграцию молекулярных технологий, биоинформатики и клинических дисциплин.

Представленная диссертационная работа соответствует требованиям, изложенным в п. 9 «Положения о порядке присуждения ученых степеней», утвержденного Постановлением Правительства Российской Федерации от 24.09.2013 г. №842 (в действующей редакции), предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени доктора наук, а ее автор, Шахтшнейдер Елена

Владимировна, заслуживает присуждения искомой степени доктора медицинских наук по специальностям 1.5.7 Генетика (медицинские науки), 3.1.20 Кардиология.

Согласен на сбор, обработку, хранение и передачу моих персональных данных в диссертационный совет 24.1.215.03 на базе Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук».

Главный научный сотрудник отдела проблем атеросклероза, руководитель лаборатории нарушений липидного обмена, профессор кафедры кардиологии с курсом интервенционных методов диагностики и лечения ФГБУ «НМИЦК им. ак. Е.И. Чазова» Минздрава России, доктор медицинских наук



Марат Владиславович Ежов

Подпись доктора медицинских наук, гл.н.с. Ежова М.В. заверяю

*Начальник отдела по
управлению персоналом*
«21» января 2025г.



Е.С. Андриченко

Контактная информация:

Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр кардиологии имени академика Е.И. Чазова» Министерства здравоохранения Российской Федерации

Адрес: 121552, Российская Федерация, г. Москва, ул. Академика Чазова, д.15а

Тел: 8 (499) 140-17-08

Адрес электронной почты: info@cardioweb.ru

Web-сайт: <https://www.cardioweb.ru/>