

ОТЗЫВ на автореферат
диссертации Нужного Евгения Петровича на тему:
«Клинико-генетическая характеристика аутосомно-рецессивных атаксий у
пациентов взрослого возраста», представленную на соискание ученой
степени кандидата медицинских наук
по специальности 14.01.11 – нервные болезни

Исследование Нужного Е.П. посвящено изучению аутосомно-рецессивных атаксий (АРА) у пациентов взрослого возраста. Актуальность данной работы несомненна: широкий спектр аутосомно-рецессивных атаксий, их клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность вызывают интерес среди врачей-неврологов и клинических генетиков. В настоящее время развитие молекулярно-генетических методов и их внедрение в клиническую практику позволяют не только изучать АРА, но и способствовать внедрению алгоритмов диагностики их в лечебно-диагностический процесс. Данная тема изучалась и ранее, однако в большинстве случаев целью исследователей было освещение АРА у детей и ограничивалось описанием единичных случаев. Также, к сожалению, имеет место быть и низкая осведомленность специалистов: у большинства заболеваний этой группы нет кардинальных признаков и диагноз ставится на основании молекулярно-генетических методов исследования. В данной работе впервые в российской популяции проведено комплексное исследование взрослых пациентов с АРА.

Цель диссертационного исследования четко сформулирована, для её достижения поставлены адекватные задачи, которые достигнуты в ходе работы. В исследовании использовались наиболее современные методы молекулярно-генетической диагностики, вследствие чего стало возможным выявить и представить широкий спектр фенотипов АРА. Автором обследована обширная группа пациентов (76 человек), что более чем достаточно для АРА и не оставляет сомнений в её репрезентативности. Проведено комплексное исследование: определены клинические и генетические особенности различных групп АРА, дополнительно проведены лабораторные, нейровизуализационные и нейрофизиологические исследования, что также позволило выявить определенные особенности отдельных нозологий.

В работе показано, что наиболее часто встречаемые типы АРА у пациентов взрослого возраста – атаксия Фридрейха и *POLG*-ассоциированные атаксии, а также атаксии с нарушением репарации ДНК (атаксия-телеангиэктазия и атаксии с окуломоторной апраксией). Подробно описаны фенотипические особенности атаксии Фридрейха, атаксии-телеангиэктазии у взрослых пациентов. Также в исследовании АРА в России впервые была

применена мультигенная панель на основе технологии массового параллельного секвенирования, включающая в себя 300 генов, что позволило верифицировать диагноз у 40% пациентов.

Диссертационное исследование Нужного Е.П. «Клинико-генетическая характеристика аутосомно-рецессивных атаксий у пациентов взрослого возраста» является законченной и самостоятельной научно-квалификационной работой, результаты которой имеют существенное значение для современной неврологии. Представленное исследование полностью соответствует специальности 14.01.11 — нервные болезни.

Замечаний к содержанию и оформлению автореферата нет.

Диссертация полностью соответствует требованиям п. 9 «Положения о присуждении ученых степеней», утвержденного Постановлением Правительства РФ от 24 сентября 2013 года № 842 (ред. Постановления Правительства РФ №335 от 21.04.2016 г., №748 от 02.08.2016 г., №1168 от 01.10.2018 г.), предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени кандидата наук, а ее автор Нужный Е.П. заслуживает присуждения искомой степени кандидата медицинских наук по специальности 14.01.11 – нервные болезни.

Заклязьминская Елена Валерьевна,
заведующая лабораторией медицинской генетики,
доктор медицинских наук,
ФГБНУ «Российский Научный Центр Хирургии им. акад. Б.В. Петровского»

Даю согласие на сбор, обработку
и хранение персональных данных

 Заклязьминская Е.В.

Подпись, ученую степень, ученое звание *Заклязьминской Елены Валерьевны*
заверяю:

Полякова Юлия Викторовна
Ученый секретарь ФГБНУ «РЦНХ им. акад. Б.В. Петровского»
кандидат медицинских наук



Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Российский Научный Центр Хирургии им. акад. Б.В. Петровского»

Адрес организации: 119991, г. Москва, Абрикосовский пер., д.2
тел.: +7 (499) 248-54-35, e-mail: zaklyazminskaya.ev@med.ru

12.11.19