

## ОТЗЫВ

### на автореферат диссертации Максима Юрьевича Краснова «Первичная дистония с ранним началом: клинико-генетические сопоставления и частота форм в российской популяции» на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 14.01.11 – Нервные болезни

Выполненная М.Ю. Красновым диссертационная работа «Первичная дистония с ранним началом: клинико-генетические сопоставления и частота форм в российской популяции» посвящена решению значимой проблемы неврологии: анализу клинико-генетических корреляций и фенотипического спектра типов первичной дистонии с ранним началом в российской популяции. Актуальность проблемы определяется клинической и генетической гетерогенностью форм первичной мышечной дистонии, влиянием генетических и фенотипических факторов на течение, тяжесть заболевания и степень функциональной дезадаптации пациентов.

В исследование включено 53 пациента. В работе проведен подробный клинико-неврологический анализ заболевания с оценкой тяжести цервикальной дистонии по шкале TWSTRS, суммарной оценкой мышечной дистонии по шкале BFMRS. Исследовалось качество жизни пациентов при помощи опросника SF-36, особенности эмоциональной сферы на основе скрининговой госпитальной шкалы тревоги и депрессии.

Осуществлялся молекулярно-генетический анализ с использованием полимеразной цепной реакции в режиме реального времени, прямого секвенирования для выявления ассоциированных с первичной дистонией мутаций.

Подтверждена клиническая и генетическая гетерогенность группы пациентов с первичной дистонией с ранним началом в российской популяции, в том числе и ассоциация с повреждением генов DYT1, DYT5, DYT6. Выявлены фенотипические особенности генерализованных форм первичной дистонии, включающие начало в детском возрасте, тяжёлое течение и выраженную социальную дезадаптацию; установлено более благоприятное клиническое течение с преобладанием фокальных проявлений при спорадических формах заболевания.

Установлена роль клинических особенностей и психоэмоционального состояния как факторов, модифицирующих клиническую картину заболевания.

Работа выполнена на высоком методологическом и методическом уровне с применением современных методов получения и обработки данных.

Цель исследования сформулирована конкретно, задачи соответствуют цели. Положения, выносимые на защиту, обоснованы и характеризуются чёткостью формулировок. Последовательное и логичное изложение результатов исследования в автореферате обосновывает выводы и практические рекомендации. Принципиальных замечаний к автореферату нет.

С учетом вышеизложенного, на основании представленных в автореферате сведений, считаем, что диссертационная работа М.Ю. Краснова «Первичная дистония с ранним началом: клинико-генетические сопоставления и частота форм в российской популяции», представленная на соискание учёной степени кандидата медицинских наук по специальности 14.01.11 – Нервные болезни полностью соответствует требованиям пункта 9 «Положения о присуждении учёных степеней», утверждённого Постановлением Правительства РФ от 24.09.2013 № 842 (в ред. постановления Правительства РФ от 21.04.2016 № 335), предъявляемым к диссертационным работам на соискание учёной степени кандидата медицинских наук, а её автор М.Ю. Краснов заслуживает присуждения искомой учёной степени кандидата медицинских наук.

Доктор медицинских наук  
(03.03.01-Физиология, 14.01.11 – Нервные болезни),  
доцент кафедры неврологии и нейрохирургии  
ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России

Зорин Роман Александрович

Даю согласие на сбор и хранение персональных данных

Подпись доктора медицинских наук Р.А. Зорина заверяю:  
проректор по научной работе и инновационному развитию  
ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России

профессор

Сучков И.А.

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Рязанский государственный медицинский университет имени академика И.П. Павлова» Министерства здравоохранения Российской Федерации  
390026, г. Рязань, ул. Высоковольтная, д. 9.  
тел. 8(4912)971801 E-mail: rzgmu@rzgmu.ru

01.11.2019