

## ОТЗЫВ

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

Диссертационная работа посвящена первичной дистонии с ранним началом, клинической гетерогенности этой нозологии, ее влиянию на качество жизни пациентов и их социальную адаптацию. Актуальность исследования обусловлена генетическим и фенотипическим полиморфизмом первичной дистонии, отсутствием четких клинико-генетических корреляций и необходимостью выделения ведущих факторов, определяющих тяжесть клинических проявлений болезни. Все вышеперечисленное определило необходимость проведения настоящего исследования с использованием современных методов молекулярно-генетической диагностики, а также объективных методов оценки тяжести дистонии, связанного со здоровьем качества жизни пациентов, оценки расстройств тревожного и депрессивного спектра, как факторов, модифицирующих как клиническую картину так и течение заболевания.

Цель исследования сформулирована четко, для достижения цели поставлены задачи, которые были успешно решены в ходе работы.

Научная новизна проведенного исследования не вызывает сомнения. В данной работе впервые в российской популяции было проведено комплексное клинико-генетическое исследование дистоний с различными молекулярно-генетическими подтипами (формы DYT1, DYT6 и DYT5). Представлена

оценка степени взаимосвязи клинических проявлений дистонии с возрастом дебюта заболевания, его длительностью и поло-возрастными характеристиками пациентов. Выполнено комплексное клинико-генетическое исследование, направленное на выявление взаимосвязей фенотипического спектра и характера течения болезни с качеством жизни больных и степенью их социальной адаптации. Впервые в российской популяции описаны клинические особенности идиопатической дистонии с ранним началом, обусловленный мутацией в гене DYT6, и продемонстрировано отличие его клинических характеристик от ранее ассоциированных с обнаруженным типом мутации.

Теоретическая и практическая значимость данного исследования состоит в определении высокой степени вероятности наследственно отягощенной формы идиопатической дистонии в случаях с ранним дебютом заболевания и генерализованными дистоническими гиперкинезами.

В ходе работы было продемонстрировано, что наличие исследуемых мутаций (формы DYT1, DYT6 и DYT5) характеризует более тяжелые клинические проявления и существенно влияет на степень ухудшения качества жизни больных. Показано значимое ухудшение качества жизни не только за счет физических параметров, но и за счет сопутствующих эмоциональных нарушений, таких как тревожное и депрессивное расстройство. Выявлена четкая взаимосвязь нейропсихологических нарушений с тяжестью клинических проявлений дистонии и длительностью заболевания. Выявлено достоверное ухудшение параметров качества жизни по мере нарастания выраженности генерализации дистонии.

Автореферат диссертации оформлен в традиционном стиле, содержит основные результаты исследования, которые наглядно продемонстрированы в виде таблиц, рисунков, клинических примеров. Основные положения, выносимые на защиту, аргументированы, выводы логичны, закономерно

вытекают из содержания работы, соответствуют поставленным задачам. Замечаний к материалу, изложенному в автореферате, нет.

Результаты, практические рекомендации и методы исследования используются в лечебно-диагностической работе научно-консультативного отделения и 5-го неврологического отделения ФГБНУ НЦН. По результатам исследования опубликовано 10 научных работ, из них – 3 публикации в научных рецензируемых изданиях, рекомендованных Высшей аттестационной комиссией при Министерстве образования и науки Российской Федерации.

### **Заключение**

Диссертационная работа Краснова Максима Юрьевича «Первичная дистония с ранним началом: клинико-генетические сопоставления и частота форм в российской популяции», представленная к защите на соискание ученой степени кандидата медицинских наук, является законченной и самостоятельной научно-квалификационной работой, в которой содержится решение актуальной задачи – совершенствование способов диагностики первичной дистонии в российских семьях, что имеет большое практическое и теоретическое значение для современной неврологии и нейрогенетики.

По своей актуальности, научной новизне, объему выполненных исследований, теоретической и практической значимости, достоверности полученных результатов диссертационная работа Краснова Максима Юрьевича 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 Краснов Максим Юрьевич заслуживает

присуждения искомой степени кандидата медицинских наук по специальности 14.01.11 – Нервные болезни.

**Костенко Елена Владимировна,**

заведующая филиала №7

Государственного автономного учреждения

здравоохранения города Москвы

«Московский научно-практический центр

медицинской реабилитации,

восстановительной и спортивной медицины

Департамента здравоохранения города Москвы

доктор медицинских наук

Костенко Е.В.

Даю согласие на сбор, обработку  
и хранение персональных данных

Костенко Е.В.

Подпись доктора медицинских наук Костенко

Начальник отдела кадров

ГАУЗ МНПЦ МРВСМ ДЗМ



*Завьялова А.А.*

Государственное автономное учреждение здравоохранения города Москвы «Московский научно-практический центр медицинской реабилитации, восстановительной и спортивной медицины Департамента здравоохранения города Москвы».

Адрес организации: 105005, город Москва, улица Бауманская, дом 70.

E-mail: [mnpcsm-f7@zdrav.mos.ru](mailto:mnpcsm-f7@zdrav.mos.ru);

Телефон: (499) 261-81-83;

Сайт: <http://cmrvsm.ru/>.

« 08 » 11 2019 г.