

**Отзыв на автореферат диссертации Мороз Анны Андреевны на тему
«Наследственные заболевания нервной системы у взрослых,
ассоциированные с патологией белого вещества головного мозга»,
представленной на соискание ученой степени кандидата медицинских
наук по специальности 14.01.11 – Нервные болезни**

Диссертационное исследование Мороз Анны Андреевны посвящено изучению наследственных лейкоэнцефалопатий взрослых. Актуальность проблемы обусловлена недооцененностью вклада генетических факторов в развитие этих заболеваний у лиц взрослого возраста. Верификацию диагноза различных форм наследственных лейкоэнцефалопатий осложняют схожесть их клинических и радиологических проявлений, а также наличие сопутствующих цереброваскулярных заболеваний, приводящих к поражению белого вещества головного мозга. Актуальность исследования подчеркивается также тем фактом, что в российской популяции не оценен спектр генетических форм лейкоэнцефалопатий взрослых и не охарактеризованы фенотипические особенности этих заболеваний. Кроме того, назрела необходимость формирования современных диагностических алгоритмов для наследственных форм лейкоэнцефалопатий с поздним дебютом.

В ходе исследования автору удалось выявить наиболее часто встречающиеся формы наследственных лейкоэнцефалопатий, описать генетические и фенотипические особенности, характерные для российских пациентов и разработать комплексный алгоритм диагностического поиска.

Работа выполнена на большом объеме материала, что позволило автору сформулировать обоснованные выводы. Проведено полноценное молекулярно-генетическое исследование ДНК пациентов с клиническими признаками наследственных лейкоэнцефалопатий взрослого возраста. Для проведения анализа ДНК были использованы современные, наиболее адекватные лабораторные методы. В результате впервые охарактеризованы спектры мутаций генов *NOTCH3* и *DARS2* у российских пациентов с

церебральной аутосомно-доминантной артериопатией с субкортикальными инфарктами и лейкоэнцефалопатией (ЦАДАСИЛ), и с лейкоэнцефалопатией с преимущественным поражением ствола головного мозга и спинного мозга и повышенным уровнем лактата (ЛССЛ), соответственно.

По теме диссертации опубликовано 11 научных работ, в том числе один патент на изобретение, 5 статей в журналах, рекомендуемых ВАК при Минобрнауки России.

Диссертация Мороз А.А. полностью соответствует требованиям п.9 «Положения о присуждении ученых степеней», утвержденного Постановлением Правительства РФ от 24.09.2013 №842 (ред. Постановления Правительства РФ от 21.04.2016 №335), предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени кандидата медицинских наук, а ее автор Мороз А.А. заслуживает присуждения искомой степени по специальности 14.01.11 – Нервные болезни.

Стрельников Владимир Викторович
доктор биологических наук, доцент,
заведующий лабораторией эпигенетики ФГБНУ «Медицинский государственный
бюджетного научного учреждения «Медико-генетический научный центр»
(ФГБНУ «МГНЦ»)

115522, г. Москва, ул. Москворечье, д. 1.
телефон 8(499)612-00-19, e-mail: vstrel@list.ru

Даю согласие на сбор,
обработку и хранение персональных данных

Подпись, ученую степень, ученое звание
Стрельникова Владимира Викторовича заверяю,

Воронина Екатерина Сергеевна, кандидат медицинских наук, ученый секретарь ФГБНУ «МГНЦ» (115522, г. Москва, ул. Москворечье, д. 1).

