

## ОТЗЫВ

официального оппонента, заведующего кафедрой неврологии факультета дополнительного профессионального образования Федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет им Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации, доктора медицинских наук, профессора Федина Анатолия Ивановича на диссертационную работу Мороз Анны Андреевны «Наследственные заболевания нервной системы у взрослых, ассоциированные с патологией белого вещества головного мозга», представленную на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 14.01.11. - Нервные болезни

### Актуальность темы выполненной работы

Лейкоэнцефалопатии (ЛЭ) – обширная гетерогенная группа заболеваний нервной системы, поражающих преимущественно белое вещество головного мозга. Наследственные формы ЛЭ у взрослых практически не изучены, данных, имеющихся на сегодняшний день крайне мало, они варьируют среди представителей различных популяций, осведомленность специалистов о данных заболеваниях крайне низка. Более того, дебют заболеваний во взрослом возрасте ассоциирован, как правило, с наличием сопутствующих заболеваний, в том числе, сердечно-сосудистых, опосредующих хроническое нарушение мозгового кровообращения и, следовательно, поражение белого вещества головного мозга. В свете вышесказанного становится очевидным, что наследственные ЛЭ диагностируются несвоевременно, имеет место неоправданное назначение некорректной терапии и неверное прогнозирование течения заболевания.

Информации о НЛЭ у взрослых в Российской популяции крайне мало, в отечественной литературе описаны лишь единичные случаи отдельных нозологических форм, не оценены спектр и распространенность ЛЭ,

Все вышеизложенное указывает на то, что тема диссертации Мороз Анны Андреевны «Наследственные заболевания нервной системы у взрослых, ассоциированные с патологией белого вещества головного мозга» актуальна как в научном, так и в практическом плане.

## **Объем и структура диссертации**

Диссертация построена по классическому плану, содержит введение, обзор литературы, материалы и методы исследования, обсуждение, выводы и практические рекомендации, список литературы.

Введение содержит актуальность выполнимой работы, цель и задачи исследования, а также его новизну и практическую значимость.

Первая глава содержит обзор современной литературы по исследуемой теме. Автор продемонстрировала глубокое знание предмета изучения.

Во второй главе представлены сведения о материалах и методах проведенного исследования, объеме выполненной работы.

В третьей главе содержатся собственные результаты работы. Здесь представлены данные о генотипических и фенотипических особенностях изучаемых нозологий среди российских пациентов. Имеется богатый иллюстративный материал. Большой интерес представляют клинические примеры.

Четвертая глава посвящена обсуждению полученных результатов. Она анализом имеющихся исследований, а также собственных данных.

Выводы и практические рекомендации логичны и вытекают из результатов исследования.

Работа написана хорошим научным языком, охватывает все аспекты изучаемой проблемы, свидетельствует о глубоком профессиональном знании автором анализируемой проблемы и овладении методологией научного исследования.

### **Цель исследования:**

Оценка встречаемости основных наследственных форм лейкоэнцефалопатий в группе пациентов взрослого возраста, установка их клинических, нейровизуализационных и генетических особенностей.

### **Достоверность и новизна результатов работы**

Достоверность полученных результатов достигнута благодаря корректному планированию и моделированию научного исследования, в результате его проведения получены новые данные. Соответствующая

статистическая обработка позволила автору выделить некоторые особенности заболеваний, характерные именно для российской популяции.

### **Научная и практическая значимость**

Впервые на российской популяции проведено крупномасштабное исследование, посвященное оценке спектра молекулярно-генетических форм наследственных ЛЭ у взрослых. Показано, что наиболее частыми формами являются ЦАДАСИЛ и ЛССЛ.

Проведено исследование особенностей ЦАДАСИЛ среди российских пациентов, оценены его клинико-генетические особенности, выявлены различные варианты течения заболевания.

Описаны взрослые формы ЛССЛ, в том числе, выявлен самый поздний из описанных в литературе случай заболевания, проведен анализ клинико-генетических особенностей ЛССЛ, характерных для российских пациентов.

Описаны первый в отечественной литературе случай синдрома FXTAS и второй случай НДЛС.

Показано, что наиболее частым ошибочным диагнозом в случае наследственных ЛЭ является рассеянный склероз. В результате работы создан комплексный диагностический алгоритм, позволяющий выявлять описанные заболевания и своевременно ставить корректный диагноз, что, в свою очередь, предотвращает назначение нежелательной иммуномодулирующей терапии, применяемой в лечении демиелинизирующих заболеваний.

### **Сведения о полноте опубликованных научных результатов**

По теме диссертации опубликовано 11 печатных работ, в том числе 5 статей в рецензируемых журналах, рекомендованных Высшей аттестационной комиссией при Министерстве образования и науки Российской Федерации, одна из которых принята в печать. Получен патент на изобретение №2620944 от 30.05.17.

### **Соответствие автореферата основным положениям диссертации**

Автореферат диссертации Мороз Анны Андреевны соответствует основным положениям диссертации, в нем отражены актуальность темы, научная новизна, практическая значимость, основные результаты и их обсуждение, выводы

и практическая значимость.

Замечаний по диссертационной работе нет.

### **Заключение**

Диссертация Мороз Анны Андреевны на тему «Наследственные заболевания нервной системы у взрослых, ассоциированные с патологией белого вещества головного мозга», представленная на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 14.01.11. - Нервные болезни, выполненная под руководством д.м.н., профессора Иллариошкина С.Н. является законченной научно-квалификационной работой.

По своей актуальности, новизне, научно-практической значимости полученных результатов диссертация Мороз Анны Андреевны «Наследственные заболевания нервной системы у взрослых, ассоциированные с патологией белого вещества головного мозга» полностью соответствует требованиям п 9 «Положения о присуждении ученых степеней», утвержденного Постановлением Правительства РФ от 24 сентября 2013 года №842 (ред. Постановления Правительства РФ от 21.04.16. №335, от 02.08.16. №748), предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени кандидата наук, а ее автор Мороз Анна Андреевна заслуживает присуждения искомой степени кандидата медицинских наук по специальности 14.01.11. - нервные болезни.

Федин Анатолий Иванович, д.м.н., профессор,  
заведующий кафедрой неврологии ФДПО  
ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава РФ

Даю согласие на сбор, обработку и хранение персональных данных

Подпись профессора А.И.Федина заверяю:  
Ученый секретарь ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
доцент, доктор медицинских наук

Адрес: 117997, г. Москва, ул. Осипенко  
телефон+7(495) 434 – 84 – 64  
E-mail: [uchsovet@rsmu.ru](mailto:uchsovet@rsmu.ru)

