

ОТЗЫВ

на автореферат диссертации Нужного Евгения Петровича «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

В последние годы наблюдается существенный прогресс в понимании молекулярных основ нейродегенеративных заболеваний, что стало возможно благодаря появлению современных генетических методов исследования. Аутосомно-рецессивные атаксии (АРА) остаются малоизученной группой заболеваний вследствие своей редкости и большого числа перекрывающихся фенотипов. Наиболее частыми формами в данной группе заболеваний являются атаксия Фридрейха и атаксия-телеангиэктазия, однако большинство публикаций посвящено исследованию детских фенотипов данных заболеваний. Кроме того, остальные нозологии из группы АРА выявляются редко из-за отсутствия высокоспецифичных признаков и малой осведомленностью врачей-неврологов. До настоящего времени комплексное исследование АРА среди российских пациентов не проводилось.

Цель и задачи исследования четко сформулированы. В ходе работы были использованы наиболее современные молекулярно-генетические методы, что позволило выявить и подробно описать различные фенотипы АРА. Достоверность полученных данных не вызывает сомнений. Автором была подробно обследована репрезентативная группа пациентов с АРА (76 пациентов), что является достаточным для орфанных заболеваний. Определены клинические, нейрофизиологические и нейровизуализационные особенности некоторых групп АРА. Показано, что среди пациентов взрослого возраста наиболее часто встречаются митохондриальные атаксии (атаксия Фридрейха и *POLG*-ассоциированные атаксии) и атаксии с нарушением репарации ДНК (атаксия-телеангиэктазия и атаксии с окуломоторной апраксией). Описаны фенотипические особенности атаксии Фридрейха и атаксии-телеангиэктазии у пациентов взрослого возраста. Впервые для дифференциальной диагностики наследственных атаксий автором была использована мультигенная панель, основанная на применении технологии массового параллельного секвенирования, включающая в себя 300 генов.

Диссертация, изложенная в предоставленном автореферате, является оригинальной и завершенной научно-квалификационной работой. Автореферат отражает все этапы работы и дает четкое представление о проведенном исследовании. Результаты работы и практические рекомендации могут быть использованы врачами-неврологами для дифференциальной диагностики наследственных атаксии и при медико-генетическом консультировании.

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.

Заведующий кафедрой неврологии
ФГБОУ ВО ПСПбГМУ им. И.П. Павлова Минздрава РФ
доктор медицинских наук,
профессор, академик РАН

 _ Skoromets A.A.

Даю согласие на сбор, обработку
и хранение персональных данных

 _ Skoromets A.A.

Подпись, ученую степень, ученое звание Скоромца Александра Анисимовича заверяю:

Ученый секретарь ФГБОУ ВО ПСПбГМУ им. акад. И.П. Павлова
Минздрава РФ,
доктор медицинских наук,
професор

 _ Беженарь Виталий Федорович

Федеральное государственное высшее образование учреждение
высшего образования ПСПбГМУ им. И.П. Павлова - Петербургский государственный
медицинский университет имени И.П. Павлова Минздрава РФ
Адрес организации: 197022, г. Санкт-Петербург, ул Льва Толстого, д. 6-8;
тел.: +7 (812) 338-60-49, e-mail: nevrologiya@gmail.com, askoromets@gmail.com

«22» ноября 2019