

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 актуальным исследованиям в области первичной дистонии – третьего по распространенности двигательного расстройства, ее целью является изучение корреляций генотип-фенотип и определение ведущих факторов, влияющих на течение и прогноз заболевания.

По этиологии заболевания разделяют первичную (ПД) и вторичную формы дистонии. Случаи ПД могут быть как спорадическими, так и наследственно обусловленными.

Патогенетические механизмы дистонии остаются не вполне ясными и сегодня, однако не вызывает сомнения ее мультифакториальная природа, ведущую роль в которой играет генетическая предрасположенность, проявляющаяся в условиях воздействия экзогенных факторов

Для оценки тяжести ЦД использовалась шкала TWS1RS (Toronto Western Spasmodic Torticollis Scale). Для суммарной оценки мышечной дистонии использовалась шкала Берка-Фана-Марседена (BFMRS), построенная по рейтинговому принципу и позволяющая суммарно оценить выраженность дистонического синдрома в 9 частях тела (глаза, рот, гортань, шея, туловище, руки и ноги — отдельно с каждой стороны).

Для исследования связанного со здоровьем качества жизни пациентов с дистонией и идентификации факторов, ассоциируемых с его ухудшением, использовался метод анкетирования с помощью неспецифического краткого опросника SF-36 (Medical Outcomes Study Short Form 36-Item Health Survey). Пациенты самостоятельно отвечали на вопросы предоставленной им анкеты после инструкции врача. Опросник SF-36 включает 36 вопросов, сгруппированных в 8 шкал, отражающих состояние физического (ФКЗ) и психического (ПКЗ) компонентов здоровья. Оценка ФКЗ складывается из оценок физического функционирования, ролевого функционирования, обусловленного физическим состоянием, интенсивности боли, общего состояния здоровья. Оценка ПКЗ включает в себя оценку жизненной активности, социального функционирования, ролевого функционирования, обусловленного эмоциональным состоянием, психического здоровья.

Для выявления и оценки выраженности тревоги и депрессии использовалась скрининговая госпитальная шкала тревоги и депрессии HADS (Hospital Anxiety and Depression Scale).

Автором проведена оценка распространенности наследственных форм дистонии DYT1, DYT6 и DYT5 в российской популяции, с применением современных методов молекулярно-генетической диагностики. Исследование выполнено на трех группах с использованием группы сравнения. Детально описаны клинические особенности возраста дебюта, тяжести заболевания и

степени генерализации у 53 пациентов. Показана статистически значимая разница в тяжести заболевания и ухудшения качества жизни у пациентов с различной степенью генерализации дистонического гиперкинеза. В процессе работы автор сопоставил данные ДНК-диагностики и результаты оценки по различным шкалам, объективизирующим тяжесть заболевания и степень социальной дезадаптации, в результате чего были сделаны выводы о преимущественно наследственном характере заболевания в группе с ранним началом. Ранний же дебют заболевания был расценен как предиктор генерализации, тяжелого течения и наиболее выраженного ухудшения качества жизни. Примечательно, что в ходе работы был охарактеризован более значительный, нежели представлялось ранее, полиморфизм клинических проявлений дофа-чувствительной дистонии, и впервые в российской популяции описана форма DYT6-ассоциированной дистонии.

В практическом отношении важными результатами работы стало выделение тревожно-депрессивного расстройства как фактора, ответственного за ухудшение качества жизни пациентов, и приведение рекомендаций по ДНК-диагностике.

Диссертация написана по классическому принципу, изложена на 115 страницах машинописного текста, включает 17 таблиц и 16 рисунков. Работа состоит из оглавления, введения, обзора литературы, материалов, методологии и методов исследования (с подглавами, посвященных описанию общего дизайна исследования, молекулярно-генетических и статистических методов), результатов исследования (изложены общие результаты реализации диагностического алгоритма, а также подглавы с описанием отдельных нозологических форм ПД), обсуждение, выводы и практические рекомендации, список литературы, приложения. Библиографический указатель содержит 13 отечественных и 156 зарубежных источников, а также 10 собственных публикаций автора, подготовленных по теме диссертационной работы.

Работа написана хорошим научным языком. Оформление диссертации полностью соответствует требованиям, установленным Министерством образования и науки Российской Федерации. Автореферат полностью отражает основные положения диссертации.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Диссертация Краснова Максима Юрьевича представленная на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 14.01.11 – Нервные болезни, является самостоятельной законченной научно-квалификационной работой, в которой содержится решение актуальной задачи – изучение генетического разнообразия и влияния на качество жизни первичной дистонии в российских семьях, что имеет существенное значение для современной неврологии.

Диссертация по актуальности, научной новизне, теоретической и практической значимости, достоверности полученных результатов и обоснованности выводов соответствует требованиям п. 9 «Положения о присуждении ученых степеней», утвержденного постановлением Правительства Российской Федерации № 842 от 24.09.2013 г. (в редакции постановлений Правительства Российской Федерации № 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, автор

Краснов Максим Юрьевич заслуживает присуждения искомой степени кандидата медицинских наук по специальности 14.01.11 – Нервные болезни.

Хасанова Дина Рустемовна,
Профессор кафедры неврологии и нейрохирургии ФПК и ППС
Федерального государственного бюджетного образовательного
учреждения высшего образования
"Казанский государственный медицинский университет"
Министерства здравоохранения Российской Федерации,
доктор медицинских наук,
профессор

_____ Хасанова Д.Р.

Даю согласие на сбор, обработку
и хранение персональных данных

_____ Хасанова Д.Р.

Подпись доктора медицинских наук, профессора Хасанова _____:

Начальник отдела кадров _____



Контактная информация:
420012, Российская Федерация,
г. Казань, ул. Бутлерова, д.49
e.mail: dhasanova@mail.ru
тел., 8 – (8432) – 36 – 06 – 52

« 12 » 11 2019 г.