

ОТЗЫВ

на автореферат диссертации Нужного Евгения Петровича «Клинико-генетическая характеристика аутосомно-рецессивных атаксий у пациентов взрослого возраста», представленной к защите на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 14.01.11. - нервные болезни

Аутосомно-рецессивные атаксии – это крайне гетерогенная группа нейродегенеративных заболеваний. Во всем мире по-прежнему лидирует атаксия Фридрейха, однако, данных о распространенности аутосомно-рецессивных атаксий в России до сих пор нет. В связи с этим не разработаны алгоритмы диагностики аутосомно-рецессивных атаксий в отечественной медицине, нет работ по комплексному нейрофизиологическому и нейровизуализационному обследованию таких пациентов, что определяет актуальность темы.

Научная новизна работы заключается в том, что впервые в России при помощи молекулярно-генетической диагностики определена нозология аутосомно-рецессивных атаксий в репрезентативной группе пациентов. Впервые для этих целей применена технология массового параллельного секвенирования, что позволило установить диагноз в 40% случаев. Впервые определена российская мажорная мутация p.W748S в гене синдрома SANDO, митохондриального заболевания POLG-спектра.

Практическая значимость работы состоит в том, что впервые описан фенотипический спектр аутосомно-рецессивных атаксий в России. Разработан комплексный алгоритм диагностики аутосомно-рецессивных атаксий. Этот алгоритм основан на клинике, данных электромиографии, нейровизуализации и биохимических показателях.

Достоверность результатов диссертационной работы основана на достаточном объеме клинических наблюдений, использовании современных диагностических методов, адекватных задачам исследования. Статистическая обработка полученных данных проведена по современным общепринятым методикам.

По теме диссертационного исследования опубликовано 12 научных работ в российских и зарубежных изданиях, в том числе 7 статей в ведущих рецензируемых российских журналах, рекомендованных ВАК Министерства образования и науки РФ. Результаты работы доложены на 7 российских и международных конференциях.

Автореферат написан хорошим языком и дает ясное представление о работе.

Принципиальных замечаний по диссертационной работе нет.

Диссертационная работа Нужного Евгения Петровича «Клинико-генетическая характеристика аутосомно-рецессивных атаксий у пациентов взрослого возраста», представленная на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 14.01.11 – нервные болезни, является самостоятельным законченным научно-квалификационным трудом, в котором на основании выполненных автором исследований и разработок осуществлено решение актуальной научной задачи неврологии – клинико-генетической диагностики аутосомно-рецессивных атаксий. Результаты диссертационного исследования имеют важное значение для неврологии.

По актуальности, новизне, способу решения задач, теоретической и практической значимости диссертационная работа Нужного Евгения Петровича «Клинико-генетическая характеристика аутосомно-рецессивных атаксий у пациентов взрослого возраста» полностью соответствует требованиям п.9 «Положения о порядке присуждения ученых степеней», утвержденного Постановлением Правительства РФ от 24.09.2013 г. № 842 (ред. Постановления Правительства РФ от 21.04.2016 №335), предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени кандидата наук, а её автор, Нужный Евгений Петрович, заслуживает присуждения искомой научной степени кандидата медицинских наук по специальности 14.01.11. – нервные болезни.

Антипенко Елена Альбертовна
Заведующий кафедрой неврологии, психиатрии и наркологии факультета
дополнительного профессионального образования Федерального государственного
бюджетного учреждения высшего образования «Приволжский исследовательский
медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации
д.м.н., доцент

рабочий адрес: 603093 г. Нижний Новгород, ул. Родионова, д. 190
тел. 831-4328803

e-mail: Елена Антипенко antipenkoea@gmail.com

Даю согласие на сбор,
обработку и хранение персональных данных

Подпись зав. кафедрой неврологии, психиатрии и наркологии ФДПО, д.м.н.,
доцента Антипенко Елены Альбертовны заверяю

Андреева Наталья Николаевна
участный секретарь Федерального государственного бюджетного учреждения высшего
образования «Приволжский исследовательский медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
доктор биологических наук

14 октября 2019 года