

ОТЗЫВ

на автореферат диссертации Ахмадеевой Гульнары Наилевны «Роль генов системы метаболизма моноаминов в развитии болезни Паркинсона и её нейропсихологических проявлений», представленной на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальностям 14.01.11 – нервные болезни и 03.02.07 – генетика.

Изучение немоторных расстройств при болезни Паркинсона является чрезвычайно актуальным, поскольку получены наглядные доказательства того, что в развитии данного нейродегенеративного заболевания происходят нарушения не только в дофаминовой, но и в других нейромедиаторных системах. Это и объясняет развитие при болезни Паркинсона широкого спектра немоторных проявлений: когнитивных, тревожно-депрессивных, вегетативных, психотических и др. В то же время в современной науке большое значение уделяется генетическим факторам в развитии и наследственных, и спорадических форм болезни Паркинсона. Согласно отдельным авторам, определенная генетическая предрасположенность может проследиваться в более чем 50% случаев спорадических случаев болезни Паркинсона. Поэтому изучение немоторных нейропсихологических расстройств при болезни Паркинсона, поиск возможных генетических маркеров риска и протекции, клинических предикторов развития в многонациональной Республике Башкортостан, представляется чрезвычайно актуальным.

Работа имеет четко сформулированные цель и задачи исследования. В работе содержатся достаточные фактические сведения, отражающие большой объем выполненной работы: обследовано 322 человека с идиопатической болезнью Паркинсона с применением современных шкал и опросников, проанализировано 376 анкет пациентов и 755 здоровых добровольцев, исследованы 16 полиморфных вариантов генов дофаминергической и серотонинергической систем в корреляции с клинико-нейропсихологическими особенностями обследуемых пациентов.

В результате разработки темы обнаружено, что полученные результаты по ассоциации некоторых локусов генов *DRD1-DRD4*, *MAO-B*, *5-HTT*, *HTR1B*, *HTR2A*, *HTR2C*, *TPH1* с клиническими и нейропсихологическими характеристиками с учетом пола и этнической принадлежности позволяют выделить этноспецифические маркеры риска развития болезни Паркинсона с учетом определенных клинических характеристик (таких как ранний дебют, акинетико-ригидная форма, деменция, повышенная тревога и депрессивные нарушения. Практическая ценность работы не вызывает сомнений: выявленные маркеры риска у пациента с только что диагностированной болезнью Паркинсона позволят составить прогноз в отношении более раннего развития вышеуказанных нарушений и начать доклиническую специфическую терапию с использованием ингибиторов холинэстеразы, антидепрессантов.

Кроме традиционного исследования, автором предложено оригинальное научное изобретение: специальное мобильное приложения для контроля моторных и немоторных флуктуаций у пациента с болезнью Паркинсона.

Статистическая обработка выполнена с использованием современных методов и программ, поэтому достоверность результатов не вызывает сомнения. Анализ результатов исследования представлен в 102 таблицах, 47 рисунках и приложениях. Достоверность и обоснованность всех положений и выводов диссертационного исследования обеспечена репрезентативным объемом клинических наблюдений. Выводы и практические рекомендации являются обоснованными и логично вытекают из полученных результатов.

Результаты работы обсуждены и доложены на многочисленных научных конференциях, автором опубликованы 21 научная работа.

Принципиальных замечаний нет.

Заключение. Таким образом, диссертация Ахмадеевой Гульнары Наилевны «Роль генов системы метаболизма моноаминов в развитии болезни Паркинсона и её

