

ОТЗЫВ

на автореферат диссертационной работы Федотовой Екатерины Юрьевны на тему «Первичный паркинсонизм: молекулярно-генетический анализ, биомаркеры, продромальная стадия», представленной на соискание ученой степени доктора медицинских наук по специальности 14.01.11 – нервные болезни

Актуальность диссертационной работы Федотовой Екатерины Юрьевны определяется высокой частотой инвалидизации при первичном и атипичном паркинсонизме, трудностями выявления и дифференциальной диагностики.

Поиск маркеров заболевания на продромальной стадии имеет важнейшее значение, поскольку появление моторных проявлений заболевания свидетельствует о далеко зашедшем нейродегенеративном процессе. Неоднозначные данные литературы о генетической предрасположенности к первичному и атипичному паркинсонизму также требуют уточнения.

Цель настоящего исследования - проведение клинико-генетического анализа первичного и атипичного паркинсонизма, разработка инструментальных биомаркеров первичного паркинсонизма и создание на этой основе алгоритма популяционного скрининга и последующего наблюдения за лицами с высоким риском развития заболевания.

Научная новизна работы не вызывает сомнений.

Автором впервые в российской популяции на сплошной невыборочной серии спектр мутаций при первичном паркинсонизме, установлена частота наследуемых форм. Впервые описаны особенности случаев носительства мутаций в генах SNCA, PINK1, GBA.

Проанализированы отдельные клинико-генетические связи при болезни Паркинсона и эссенциальном треморе.

Впервые изучен столь широкий спектр генов при синдроме атипичного паркинсонизма. Исследованы встречаемость и взаимосвязь продромальных маркеров в группе высокого риска.

Выявленные генетические особенности российской популяции пациентов с паркинсонизмом, а также предложенная автором стратегия популяционного скрининга

лиц, предрасположенных к развитию болезни Паркинсона, определяет высокую теоретическую значимость работы.

Практическое значение связано в первую очередь с выявлением клинических и инструментальных маркеров патологического процесса при первичном и атипичном паркинсонизме.

В период с 2009 по 2018 год обследовано 822 пациента. 539 человек прошли генетическое обследование, всем пациентам помимо тщательного клиничко-неврологического обследования было проведено исследование цветовых зрительных потенциалов, оптическая когерентная томография, транскраниальная сонография.

Обширный объем клинического материала, корректно построенный дизайн исследования, применение современных методов лабораторной и инструментальной диагностики, тщательный выбор методов статистического анализа полученных результатов, позволяет считать полученные результаты достоверными, а сделанные автором выводы – обоснованными.

По теме диссертации опубликовано 77 научных работ, в том числе 1 монография, 1 учебно-методическое руководство, 47 статей в журналах и сборниках, включая 5 статей в международных зарубежных журналах и 16 статей в журналах, рекомендованных ВАК при Министерстве науки и высшего образования Российской Федерации для размещения научных публикаций. Новизна работы подтверждена 3 патентами.

Автореферат написан хорошим языком и полностью отражает содержание диссертации.

Принципиальных замечаний к автореферату нет.

Таким образом, диссертационная работа Федотовой Екатерины Юрьевны «Первичный паркинсонизм: молекулярно-генетический анализ, биомаркеры, продромальная стадия», представленная на соискание ученой степени доктора медицинских наук по специальности 14.01.11 – нервные болезни, является самостоятельной завершенной научно-квалификационной работой в области неврологии, в которой содержится решение важной научной проблемы неврологии – выявление клиничко-генетических особенностей и создание алгоритма популяционного скрининга при первичном и атипичном паркинсонизме.

По актуальности, новизне, объему исследования, методологическим подходам, а также теоретической и практической значимости диссертационная работа Федотовой Екатерины Юрьевны «Первичный паркинсонизм: молекулярно-генетический анализ, биомаркеры, продромальная стадия» соответствует требованиям, предъявляемым к

докторским диссертациям в соответствии с п. 9 «Положения о присуждении ученых степеней», утвержденного постановлением Правительства Российской Федерации № 842 от 24.09.2013 г. (изменения от 21.04.2016 №335), а её автор Федотова Екатерина Юрьевна заслуживает присуждения ученой степени доктора медицинских наук по специальности 14.01.11 – нервные болезни.

Доктор медицинских наук, доцент, заведующий кафедрой неврологии, психиатрии и наркологии ФДПО Федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Приволжский исследовательский медицинский университет» Минздрава России
 Антипенко
 Елена Альбертовна

Даю согласие на сбор, обработку _____ых
 Антипенко Елена Альбертовна

Сведения: Антипенко Елена Альбертовна – доктор медицинских наук по специальности 14.01.11 - нервные болезни, доцент, заведующий кафедрой неврологии, психиатрии и наркологии ФДПО Федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Приволжский исследовательский медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации

603005, г. Нижний Новгород, пл. Минина и Пожарского. д.10/1; телефон: 8-951-919-4196;
<https://www.pimunn.ru/>; e-mail: antipenkoea@gmail.com

Подпись, ученую степень, ученое звание заведующего кафедрой неврологии, психиатрии и наркологии ФДПО, д.м.н., доцента Антипенко Елены Альбертовны заверяю

ученый секретарь Федерального государственного бюджетного учреждения высшего образования «Приволжский исследовательский медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации

доктор биологических наук _____
 Андреева Наталья Николаевна

19 ноября 2018 года

