

## ОТЗЫВ

**на автореферат диссертации Федотовой Екатерины Юрьевны «Первичный паркинсонизм: молекулярно-генетический анализ, биомаркеры, продромальная стадия», представленной к защите на соискание ученой степени доктора медицинских наук по специальности 14.01.11 – нервные болезни.**

В последнее время наблюдается существенный прогресс в понимании генетических основ нейродегенеративных заболеваний и не в последнюю очередь в понимании первичного паркинсонизма и его центральной нозологии – болезни Паркинсона. Прогрессу способствовало совершенствование подходов к традиционной ДНК-диагностики и появление новых, высокопроизводительных методов, в частности, секвенирования нового поколения. С помощью последнего стало возможным выявление редких генетических нозологических форм, расширение представления о гено-фенотипических корреляциях. Помимо генетической структуры актуальной проблемой остается поиск биомаркеров первичного паркинсонизма, выявляемых с помощью различных инструментальных методов. Биомаркеры имеют не только практическое значение, но и углубляют фундаментальные знания о патогенеза самого заболевания. Например, при болезни Паркинсона они свидетельствуют о мультисистемном вовлечении в нейродегенеративный процесс топически различных структур центральной и периферической нервной системы. Крайне актуальными являются исследования, изучающие продромальные стадии нейродегенеративных заболеваний, диагностика которых в будущем позволит проводить превентивные и нейропротекторные мероприятия.

Диссертационная тема Е.Ю. Федотовой выполнена с применением наиболее современных молекулярно-генетических технологий и посвящена клинико-генетическому анализу первичного и атипичного паркинсонизма,


разработке инструментальных биомаркеров первичного паркинсонизма и созданию алгоритма популяционного скрининга и мониторинга лиц с высоким риском развития заболевания. Диссертация актуальна и имеет несомненное научное и практическое значение. Впервые у пациентов с первичным паркинсонизмом оценен спектр мутаций в большом числе генов моногенных форм, впервые определены ассоциативные связи болезни Паркинсона с микросателлитными повторами в ряде генов, изучен широкий спектр генов при синдромах атипичного паркинсонизма. Кроме того, подробно исследован характер нарушения цветовосприятия и изменения сетчатки при болезни Паркинсона. В работе изучены встречаемость и взаимосвязь продромальных маркеров у здоровых лиц в группе с факторами риска болезни Паркинсона. Предложен и опробован соответствующий алгоритм поиска лиц с вероятной/возможной продромальной стадией данного заболевания.

Диссертация, изложенная в представленном автореферате, является оригинальной, завершённой научно-квалификационной работой. Полученные выводы обоснованы и соответствуют цели и задачам работы. По теме диссертации опубликовано 77 научных работ, из них 16 в журналах, рекомендованных ВАК для публикации результатов диссертационных исследований. Зарегистрированы 3 патента.

Достоверность результатов диссертации подтверждена тщательным статистическим анализом. Автореферат отражает все необходимые этапы работы и даёт четкое представление об исследовании. Разработанные автором практические рекомендации имеют большую клиническую значимость и ценность для неврологов и могут быть использованы в неврологических отделениях, центрах экстрапирамидной патологии, при медико-генетическом консультировании. Представленное исследование полностью соответствует специальности 14.01.11 – Нервные болезни. Замечаний к содержанию и оформлению автореферата нет.




Диссертационная работа Федотовой Е.Ю. на тему «Первичный паркинсонизм: молекулярно-генетический анализ, биомаркеры, продромальная стадия», представленная к защите на соискание ученой степени доктора медицинских наук по специальности 14.01.11 – Нервные болезни, является научно-квалификационной работой, в которой содержится новое решение актуальной проблемы имеющей большое значение для неврологии – разработка и совершенствование подходов к диагностике первичного паркинсонизма – и полностью соответствует требованиям п. 9 «Положения о присуждении ученых степеней», утвержденного Постановлением Правительства РФ от 24.09.2013 №842 (ред. Постановления Правительства РФ от 21.04.2016 №335), предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени доктора медицинских наук, а ее автор Федотова Екатерина Юрьевна заслуживает присуждения искомой ученой степени доктора медицинских наук по специальности 14.01.11 – Нервные болезни.

Заместитель директора по научно-клинической работе  
ФГБНУ «Медико-генетический научный центр»  
доктор медицинских наук, профессор,  Зинченко Р.А.

Федеральное государственное бюджетное  
научное учреждение «Медико-генетический научный центр»  
(ФГБНУ «МГНЦ»); 115522, Москва, ул. ~~Мясницкая~~, 1; <http://www.med-gen.ru/about/contacts/>; e-mail: [mgnc@med-gen.ru](mailto:mgnc@med-gen.ru); тел. 8 (499) 612-86-07;  
8 (499) 324-12-24. Факс. 8 (499) 324-07-02 ~~с факсом~~ [zinchenko@mail.ru](mailto:zinchenko@mail.ru))

Даю согласие на сбор, обработку и  
хранение персональных данных  Зинченко Р.А.

Подпись, ученую степень, ученое звание  
Зинченко Рены Абульфазовны заверяю  
Учёный секретарь Федерального государственного  
бюджетного научного учреждения «Медико-генетический  
научный центр»,  
кандидат медицинских наук  Воронина Е. С.

«10» декабря 2018 г. М.П.

