

Отзыв на автореферат диссертации Мороз Анны Андреевны на тему «Наследственные заболевания нервной системы у взрослых, ассоциированные с патологией белого вещества головного мозга», представленной на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 14.01.11 – Нервные болезни

Исследование посвящено изучению клинической и генетической гетерогенности наследственных лейкоэнцефалопатий взрослых. Трудность работы с пациентами, у которых диагностирована лейкоэнцефалопатия, состоит в том, что этот диагноз является скорее синдромным, чем нозологическим. По сути, инструментальная диагностика синдрома лейкоэнцефалопатии должна являться не заключительной, а стартовой точкой диагностического поиска, направленного на уточнение точной этиологической причины заболевания. Наследственные лейкоэнцефалопатии включают в себя огромное количество молекулярно-генетических форм, каждая из которых является самостоятельным заболеванием со своим естественным течением, прогнозом, эффективностью лечения и рисками для членов семьи. Лейкоэнцефалопатии взрослых зачастую остаются не только не дифференцированными внутри группы, но и вообще нераспознанными при наличии сопутствующих цереброваскулярных заболеваний. Общность клинической и радиологической картины первичных и вторичных причин поражения белого вещества головного мозга чрезвычайно затрудняет верификацию точного диагноза, что требует создания детализированных протоколов дифференциальной диагностики, в том числе молекулярно-генетической. Актуальность работы не вызывает сомнений. Наследственные лейкоэнцефалопатии взрослых изучены мало, не оценены спектр заинтересованных генов и распределение в них мутаций, целесообразность включения этих генов/частых мутаций в диагностические протоколы, актуальные для российских больных, не оценены фенотипические особенности данных заболеваний, прогностическое значение выявляемых мутаций.

Цель исследования сформулирована четко, для достижения цели были поставлены релевантные задачи, которые в ходе работы были успешно решены. В ходе работы удалось выявить, какие формы наследственных лейкоэнцефалопатий встречаются наиболее часто; удалось описать генетические и фенотипические особенности, характерные для этих генетических форм; разработать диагностические алгоритмы; создать базы данных семей, отягощенных по данным

заболеваниям и выявить индивидов группы повышенного риска развития лейкоэнцефалопатии.

Работа выполнена на большом клиническом материале. Статистическая обработка подтверждает достоверность полученных результатов и обоснованность выводов.

По теме диссертации опубликовано 11 научных работ, в том числе один патент на изобретение, 5 статей в журналах, рекомендуемых ВАК при Минобрнауки России.

Диссертация Мороз А.А. 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 кандидата медицинских наук, а ее автор Мороз А.А. заслуживает присуждения искомой степени по специальности 14.01.11 – Нервные болезни.

Заклязьминская Елена Валерьевна
заведующая лабораторией медицинской генетики,
доктор медицинских наук,
ФГБНУ «Российский Научный Центр Хирургии им.акад. Б.В.Петровского»,
119991, г. Москва, Абрикосовский переулок, д. 2
+7 499 2485495, e-mail: zaklyazminskaya.ev@med.ru

Даю согласие на сбор,
обработку и хранение персональных данных

Подпись, ученую степень, ученое звание *Заклязьминской Елены Валерьевны* заверяю,

Полякова Юлия Викторовна,
Ученый секретарь ФГБНУ «РНЦХ им.акад.Б.В.Петровского»,
кандидат медицинских наук

