

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

Изучение патологии белого вещества головного мозга и различных форм лейкоэнцефалопатий представляется весьма актуальным для современной неврологии. Поражение белого вещества может быть проявлением большого числа заболеваний и патологических состояний, в том числе оно свойственно ряду наследственных заболеваний ЦНС. Принято считать, что наследственные лейкоэнцефалопатии встречаются преимущественно у детей, тогда как данных о взрослых формах наследственных лейкоэнцефалопатий крайне мало. Начало некоторых наследственных форм лейкоэнцефалопатий во взрослом возрасте, их хроническое, медленно прогрессирующее течение, отсутствие патогномичных клинических и радиологических симптомов часто приводят к диагностическим ошибкам. Поздний возраст дебюта заболеваний ассоциирован с наличием сопутствующих заболеваний сердечно-сосудистой системы, которые усугубляет поражение белого вещества головного мозга. Все это приводит к постановке неверного диагноза и назначению неадекватной терапии.

Научная новизна работы не вызывает сомнений. Представленная диссертационная работа является первым крупным исследованием данной группы нозологий у российских пациентов. В ходе работы впервые в популяции нашей страны оценен спектр мутаций основных генов, ассоциированных с патологией белого вещества. Впервые среди российских пациентов описана лейкоэнцефалопатия с повышенным уровнем лактата с поздним началом, приведено первое отечественное описание синдрома FXTAS и второе описание наследственной лейкоэнцефалопатии со сфероидами. Проведен анализ клинической картины, нейровизуализационных данных, представлены результаты разнообразных клинико-генетических сопоставлений.

В работе показано, что основными формами наследственных лейкоэнцефалопатий взрослых являются ЦАДАСИЛ и лейкоэнцефалопатия с повышенным уровнем лактата (ЛССЛ), показаны их отличительные черты, разработаны диагностические алгоритмы, позволяющие корректно выявлять данные заболевания на начальных этапах. В ходе работы создана база семей, отягощенных поздними формами наследственных ЛЭ. Это позволило выявить носителей мутаций на доклинических стадиях заболевания.

Автореферат написан доступным языком, полностью отображает содержание диссертации. Выводы логичны и закономерно вытекают из содержания работы, статистическая обработка подтверждает обоснованность выводов. Принципиальных замечаний по работе нет.

По теме диссертации опубликовано 11 научных работ, включая 5 статей в журналах, рекомендуемых ВАК при Минобрнауки России. Результаты работы доложены и обсуждения на нескольких всероссийских и международных конференциях.

Считаю, что диссертационное исследование Мороз А.А. является самостоятельной и законченной научно-квалификационной работой. Диссертационная работа «Наследственные заболевания нервной системы у взрослых, ассоциированные с патологией белого вещества головного мозга» 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.

Начальник кафедры нервных болезней
Военно-медицинской академии имени С.М. Кирова
доктор медицинский наук профессор
[Имя] [Фамилия] ячеславович

Даю согласие на сбор,
обработку и хранение персональных данных

Подпись, ученую степень, ученое звание [Имя]
Начальник отдела кадров Военно-медицинской академии имени С.М. Кирова

Адрес: 194044, Санкт-Петербург, ул. Академическая, д. 1
Телефон: 8 (921) 9403075



Д.Е. Гусев