

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

Патология белого вещества головного мозга – обширная, неоднородная по генезу группа заболеваний. Основой причиной лейкоэнцефалопатий принято считать цереброваскулярные и демиелинизирующие заболевания нервной системы. Достаточно часто клинические и радиологические симптомы данных заболеваний схожи, что затрудняет проведение дифференциального диагноза. Целый ряд наследственных заболеваний нервной системы также может приводить к поражению белого вещества головного мозга. Тем не менее, ввиду низкой осведомленности специалистов, отсутствия патогномичных симптомов, неочевидного зачастую семейного анамнеза, наследственные лейкоэнцефалопатии остаются недиагностированными, пациентам выставляется некорректный диагноз и назначается лечение, в котором нет необходимости. Диссертация А.А. Мороз посвящена актуальной проблеме — изучению наследственных заболеваний, поражающих белое вещество головного мозга, среди пациентов взрослого возраста. Данных о взрослых формах наследственных лейкоэнцефалопатий крайне мало, нет четкого представления об их молекулярно-генетических, клинических и нейровизуализационных параметрах, а имеющиеся на сегодняшний день описания сильно разнятся среди представителей различных популяций. Таким образом, актуальность темы диссертационного исследования не вызывает сомнений.

Научная новизна: данная работа представляет первое крупномасштабное отечественное исследование, посвященное ЦАДАСИЛ. В ходе работы изучены основные параметры заболевания, как клинические, так и генетические, выявлены асимптомные носители мутаций, проведен скрининг здоровых добровольцев и оценена ориентировочная встречаемость мутаций гена в российской популяции. Впервые в российской популяции описана лейкоэнцефалопатия с повышенным уровнем лактата с поздним началом, приведено первое отечественное описание синдрома FXTAS и второе описание лейкоэнцефалопатии со сфероидами.

Практическая значимость: в ходе работы выявлены наиболее частые встречающиеся формы наследственных лейкоэнцефалопатий, разработаны диагностические алгоритмы, позволяющие корректно выявлять данные заболевания на начальных этапах. Данные алгоритмы могут быть внедрены в клиническую практику как неврологов, так и врачей смежных специальностей.

Автореферат написан хорошим научным языком, полностью отображает содержание диссертации. Выводы логичны и закономерно вытекают из содержания работы. Принципиальных замечаний по работе нет.

По теме диссертации опубликовано 11 научных работ, в том числе один патент на изобретение, 5 статей в журналах, рекомендуемых ВАК при Минобрнауки России. Результаты работы доложены и обсуждения на всероссийских и международных конференциях.

Диссертация Мороз А.А. «Наследственные заболевания нервной системы у взрослых, ассоциированные с патологией белого вещества головного мозга» является самостоятельной и законченной научно-квалификационной работой 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 кандидата медицинских наук, а ее автор Мороз А.А. заслуживает присуждения искомой степени по специальности 14.01.11 – Нервные болезни.

Домашенко Максим Алексеевич,
заместитель главного врача
по медицинской части
(по региональному сосудистому центру)
ГКБ имени С.П. Боткина,
кандидат медицинских наук,
Москва, 2-й Боткинский пр. 5,
+79160133355
mdomashenko@gmail.com

Даю согласие на сбор, обработку и хранение

Подпись, ученую степень *Домашенко Максима Алексеевича* заверяю,

Брызгалова Нонна Анатольевна,
заместитель главного врача по кадрам,
ГКБ имени С.П. Боткина

