

ОТЗЫВ

на автореферат диссертации Ахмадеевой Гульнары Наилевны «Роль генов системы метаболизма моноаминов в развитии болезни Паркинсона и её нейропсихологических проявлений», представленной на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальностям 14.01.11 – нервные болезни и 03.02.07 – генетика.

Диссертационная работа Ахмадеевой Г. Н. посвящена одной из актуальных проблем медицины – изучению генетических основ развития болезни Паркинсона – частого и тяжелого нейродегенеративного заболевания. Особое внимание в работе уделяется исследованию предикторов развития нейропсихологических расстройств у пациентов с БП, значительно осложняющих состояние больных и требующих отдельного внимания при выборе лечения. Несмотря на значительное количество исследований, направленных на поиск генетических маркеров риска развития БП и ее отдельных клинических признаков, их результаты остаются достаточно противоречивыми и неоднозначными вследствие этнической гетерогенности исследуемых групп пациентов, существования популяционных особенностей распределения частот аллелей генов, недостаточности выборок, а исследований, изучающих генетическую основу развития нейропсихологических расстройств при БП, в мире немного. Поэтому комплексное исследование БП, основанное на углубленном анализе клинических, нейропсихологических показателей у пациентов, их зависимости от генотипов, проводимое с учетом этнической принадлежности обследуемых лиц, является весьма актуальным, позволяющим получить ценную информацию о генетической предрасположенности к заболеванию, выявить его этноспецифические маркеры.

Ахмадеевой Г.Н. проведено углубленное исследование клинической картины пациентов с БП и роли полиморфных вариантов генов дофаминергической и серотонинергической систем в развитии заболевания и его отдельных клинических симптомов, в том числе таких нейропсихологических расстройств, как депрессия, тревога, нарушения сна, когнитивные нарушения. Исследование проведено на репрезентативных выборках пациентов и контрольных лиц в трех этнических группах – русских, татар и башкир, проживающих в Республике Башкортостан. В работе использованы современные молекулярно-генетические и статистические методы анализа. Получены интересные и важные результаты, безусловно, характеризующиеся новизной: определены клинические предикторы развития нейропсихологических нарушений при БП с учетом этнической принадлежности; установлены общие и этноспецифические маркеры риска развития БП. Определены сочетания аллелей и генотипов полиморфных вариантов генов системы метаболизма моноаминов, ассоциированных как с повышенным, так и с пониженным риском развития БП в этнических группах русских и татар, однако, к сожалению, не совсем понятно, почему аналогичные данные не представлены для этнической группы башкир?

В целом, работа имеет важное фундаментальное и практическое значение. Автор предложила идею и разработала дизайн специального мобильного приложения для контроля моторных и немоторных флуктуаций у пациента с БП, учета выраженности тревожно-депрессивных проявлений и расстройств сна, а также дистанционной коррекции дофаминергической терапии. Предложено проведение генетического тестирования пациентов с болезнью Паркинсона на наличие

этноспецифических маркеров риска развития нейропсихологических нарушений для раннего назначения антидепрессантов и/или антихолинэстеразных препаратов. Также предложено проведение генотипирования по ДНК-локусам, подтвердившим свое влияние на развитие заболевания в соответствующей этнической группе, у родственников пациентов.

Результаты исследований хорошо апробированы на многочисленных Российских и международных научных форумах, по теме диссертации опубликована 21 научная работа, в том числе 6 печатных работ - в ведущих рецензируемых научных журналах, рекомендованных Высшей аттестационной комиссией Министерства образования и науки РФ.

Содержание автореферата в полной мере соответствует теме диссертации. Выводы соответствуют поставленным задачам. Принципиальных замечаний нет.

Таким образом, диссертация Ахмадеевой Гульнары Наилевны «Роль генов системы метаболизма моноаминов в развитии болезни Паркинсона и её нейропсихологических проявлений» является законченным научно-квалификационным исследованием, выполненным на актуальную тему, имеющим несомненное научно-практическое значение и полностью соответствующим требованиям п.9-11 «Положения о порядке присуждения ученых степеней», утвержденных Постановлением Правительства Российской Федерации от 24 сентября 2013 г. N 842 (в редакции с изменениями, утвержденными Постановлением Правительства РФ от 21 апреля 2016 г. №335), предъявляемым к кандидатским диссертациям, а её автор Ахмадеева Гульнара Наилевна заслуживает присуждения степени кандидата медицинских наук по специальностям 14.01.11 – первичные болезни и 03.02.07 – генетика.

Шилова Надежда Владимировна
заведующая лабораторией цитогенетики
Федерального государственного
бюджетного научного учреждения
«Медико-генетический научный центр»
Доктор медицинских наук
115478, г. Москва, ул. Москворечье, д.1
тел.: +7(499) 324-21-46
e-mail: nvsh05@mail.ru

Даю согласие на сбор, обработку и хранение
персональных данных

Шилова Н.В.

Подпись, ученую степень, ученое звание
д.м.н. Шиловой Н.В. заверяю
ученый секретарь Федерального государственного
бюджетного научного учреждения
«Медико-генетический научный центр» к.м.н.

Воронина Е.С.

05.09.2017

