

Отзыв на автореферат диссертации

Чурюмовой Юлии Александровны на тему «Высокопроизводительное секвенирование в неонатальном скрининге моногенных наследственных болезней обмена» на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 3.3.8. Клиническая лабораторная диагностика

Актуальность темы исследования, прежде всего, обусловлена затруднениями в ранней клинико-лабораторной диагностике наследственных болезней обмена при проведении массового неонатального скрининга.

Болезни обмена, являющиеся гетерогенной группой наследственных заболеваний, в настоящее время представляет одну из самых сложных междисциплинарных проблем современной медицины и вносят значительный вклад в структуру детской заболеваемости и смертности. Неблагоприятные исходы данных заболеваний, связанные с задержкой в диагностике, включают также тяжелые инвалидизирующие последствия. В связи с чем актуальность работы Чурюмовой Ю.А., направленной на улучшение методов лабораторной диагностики моногенных наследственных болезней обмена при проведении неонатального скрининга, не вызывает сомнений.

Проведенное исследование является значимой научно-практической работой, в которой на основании современных биохимических и молекулярно-генетических лабораторных методов обоснован комплексный подход к ранней диагностике болезней обмена и своевременного начала лечебно-профилактических мероприятий. Автором на большом клиническом материале продемонстрирована значимость молекулярно-генетических маркеров, позволяющих прогнозировать фенотипические проявления муковисцидоза, фенилкетонурии и галактоземии. Доказана возможность и определено клиническое значение применения высокопроизводительного секвенирования для поиска широкого спектра мутаций при скрининге моногенных заболеваний.

Работа Чурюмовой Ю.А. обладает высокой практической значимостью, о чем свидетельствует внедрение результатов исследования в образовательный процесс, а также в практическую деятельность лаборатории, проводящей неонатальный скрининг, СПбГКУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)».

Достоверность работы обеспечивается адекватной статистической обработкой полученных данных, достаточным количеством современных лабораторных методов и логически выстроенными доказательствами.

Автореферат диссертации Чурюмовой Ю.А. адекватно отражает суть выполненной работы, содержит достаточно полное описание дизайна,

методов и результатов исследования. Результаты исследования подробно отражены в опубликованных работах соискателя в научных изданиях, рекомендованных ВАК.

Изучив данные, изложенные в автореферате, следует заключить, что диссертационная работа Чурюмовой Ю.А. является законченным научно-квалификационным трудом, способствующим улучшению лабораторной диагностики при проведении неонатального скрининга наследственных болезней обмена с помощью метода NGS секвенирования. Диссертационное исследование «Высокопроизводительное секвенирование в неонатальном скрининге моногенных наследственных болезней обмена» актуально, содержит новые данные и соответствует требованиям пп. 9-14 «Положения о порядке присуждения ученых степеней», утвержденного Постановлением Правительства РФ от 24.09.2013 г. N 842, предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени кандидата наук, а ее автор заслуживает присуждения ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 3.3.8. Клиническая лабораторная диагностика.

Главный врач государственного бюджетного учреждения здравоохранения Республиканский медико-генетический центр,
доктор медицинских наук, доцент



Билалов Фаниль Салимович

«6» 12 2023 г.

Адрес учреждения: 450076, г.Уфа, ул. Гафури, д.74

Телефон: +7(347) 293-72-64

Адрес электронной почты: ufa.rmgc@doctorrb.ru

Подпись главного врача Билалова Ф.С. заверяю

Начальник отдела кадров Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Республиканский медико-генетический центр



Трескова О.В.