



ОТЗЫВ

кандидата химических наук Александра Анатольевича Галля
на автореферат диссертации

Гордуковой Марии Александровны

"РАЗРАБОТКА И ВАЛИДАЦИЯ КОЛИЧЕСТВЕННОГО МЕТОДА АНАЛИЗА МОЛЕКУЛ
ДНК TREC И KREC ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ ПЕРВИЧНЫХ ИММУНОДЕФИЦИТНЫХ
СОСТОЯНИЙ", представленной на соискание ученой степени кандидата биологических наук по
специальности

14.03.10 - КЛИНИЧЕСКАЯ ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА

Диссертация М.А. Гордуковой посвящена решению прикладной и важной в практическом здравоохранении задачи по выявлению первичных иммунодефицитных состояний (ПИД), и в частности, их самых тяжелых форм - тяжелой комбинированной иммунной недостаточности и X-сцепленной агаммаглобулинемии, и других ПИД, затрагивающих количественно Т- и В-лимфоциты. ПИД клинически проявляются в виде рецидивирующих инфекционных и аутоиммунных заболеваний разной степени тяжести, а также склонностью к злокачественным новообразованиям. Тяжелые формы первичных иммунодефицитов приводят к летальным исходам в первые года жизни. С целью снижения инвалидизации и смертности остро стоит необходимость в своевременном выявлении детей с ПИД и проведении адекватной терапии. Разработанный набор реагентов позволяет как проводить дифференциальную диагностику ПИД у детей, так и выявлять тяжелые дефекты иммунной системы в неонатальном скрининге до манифестации заболевания. В работе оценены аналитические и диагностические характеристики разработанного набора реагентов, а также впервые показана значимость количественного определения KREC у детей с подозрением на синдром Ниймеген. В исследовании представлен пример диагностического алгоритма, который кроме проведения анализа на TREC/KREC включает полноэкзомное секвенирование у ребенка с диагнозом "ОВИН?", в ходе которого была установлена мутация E1021K в локусе PIK3CD, что позволило установить окончательный диагноз.

Результаты диссертации апробированы на многочисленных международных и российских конференциях и представлены в 25 публикациях, 10 из которых в списке ВАК, защищены патентом и внедрены в клиническую практику: набор реагентов прошел клинические испытания и получил регистрационное удостоверение для использования на территории России и Казахстана.

Работа выполнена на высоком научно-исследовательском уровне, а ее автор заслуживает присуждения научной степени - кандидата биологических наук.

Alexander Gall

Александр Галль, КХН, Мастер Управления Бизнесом

Вице Президент и Генеральный Менеджер, Химические Технологии

4.10.2021

Cepheid, 1631 220th Street SE, Bothell, WA 98021, USA