

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

Представленный автореферат отражает результаты диссертационной работы Чурюмовой Ю.А., которая посвящена одной из релевантной тем лабораторной диагностики в неонатальном скрининге наследственных болезней обмена. Поскольку успешность терапии данных заболеваний напрямую зависит от оперативности постановки диагноза, заявленная цель исследования и поставленные задачи являются, несомненно, актуальными. Цель исследования, заключающаяся в разработке и оценке эффективности алгоритма неонатального скрининга моногенных наследственных болезней обмена с использованием технологии высокопроизводительного секвенирования, выполнена в полной мере в рамках четырех задач исследования.

По имеющимся литературным данным в мире применение высокопроцессивного секвенирования в массовом скрининге новорожденных сопряжено с трудностями, касающимися этических вопросов, неоднозначности клинической интерпретации, а также экономической составляющей. Это указывает на необходимость углубленных исследований по обоснованию и внедрению более совершенных методических подходов для клиничко-лабораторной диагностики наследственных болезней обмена в неонатальном скрининге.

В ходе выполнения работы определена информативность используемых биохимических маркеров скрининга, а также проведена сравнительная оценка существующего и предложенного алгоритма, основанного на методе секвенирования нового поколения. Автором убедительно показано, что оптимальной скрининговой стратегией является комбинация биохимических и молекулярно-генетических лабораторных методов, позволяющая достичь максимальной диагностической эффективности.

Достоверность полученных данных обеспечена детальным теоретическим анализом проблемы, репрезентативностью выборки, достаточным количеством проведенных биохимических и молекулярно-генетических лабораторных исследований и адекватным применением методов математического анализа.

Выводы и рекомендации подтверждены публикациями результатов исследования, соответствующих установленным критериям для публикации результатов научных исследований.

Теоретическая и практическая значимость работы обеспечивается внедрением результатов исследования в программы подготовки специалистов высшего профессионального образования ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России, ФГБУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова и в практику работы СПбГКУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)».

Принципиальных замечаний по оформлению, содержанию и доступности изложения материала в автореферате не имею.

Автореферат Чурюмовой Ю.А. отражает содержание и основные результаты диссертационной работы, которая полностью соответствует требованиям пп. 9-14 «Положения о присуждении ученых степеней», утвержденного Постановлением Правительства РФ № 842 от 24.09.2013 г., 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.

Заведующий кафедрой клинической лабораторной диагностики
с курсом лабораторной иммунологии
ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России
д.м.н., Годков Михаил Андреевич
«8» декабрь 2023 г.



Годков М.А.

Адрес: 123995, г. Москва, ул. Баррикадная, д. 2/1, стр.1

Телефон: +7 (499) 252-21-04

e-mail: rmapo@rmapo.ru

Подпись д.м.н., Годкова Михаила Андреевича удостоверяю

Ученый секретарь
ФГБОУ ДПО РМАНПО
Минздрава России
доктор медицинских наук, профессор




Чеботарёва Т.А.

«08» декабрь 2023