

ОТЗЫВ

на автореферат диссертационной работы

Чурюмовой Юлии Александровны

«Высокопроизводительное секвенирование в неонатальном скрининге
моногенных наследственных болезней обмена»

на соискание ученой степени кандидата медицинских наук

В последние годы проблема лечения и реабилитации пациентов с редкими наследственными нарушениями метаболизма является очень актуальной в связи с тяжелыми и во многих случаях фатальными исходами.

Клинические проявления данной группы заболеваний очень разнообразны и носят мультисистемный характер, что обусловлено наличием большого количества патогенетических механизмов. Практически все наследственные болезни обмена сопровождаются поражением центральной нервной системы, чаще всего приводящим к инвалидизирующим последствиям.

Диагностические мероприятия включают массовый скрининг новорожденных с целью раннего назначения патогенетического лечения и профилактики серьезных осложнений. В связи с этим диссертация Чурюмовой Ю.А., которая посвящена решению насущных вопросов лабораторной диагностики болезней обмена, необходима и своевременна.

В результате проведенного исследования рассчитана диагностическая информативность применяемых биохимических методов скрининга, отмечена низкая распространенность исследуемых заболеваний в популяции, что ведет к высокому проценту ложноположительных результатов. В работе обоснован и при непосредственном участии автора разработан лабораторный протокол, включающий поэтапное проведение биохимического скрининга и молекулярно-генетического подтверждающего тестирования с использованием технологии секвенирования NGS.

Доказана эффективность определения генотипа в отношении новорожденных с повышенными концентрациями биохимических маркеров наследственных болезней обмена.

Автореферат написан четким грамотным языком, гармонично и последовательно отражает все этапы проведенного исследования, выводы соответствуют поставленным задачам, в завершении даны четкие практические рекомендации.

Отражение в автореферате обширного списка публикаций и апробации результатов диссертационного исследования свидетельствует о весомом практическом вкладе диссертанта в отечественную медицинскую науку.

Предложенные автором практические рекомендации строго аргументированы.

Диссертационная работа Чурюмовой Ю.А. «Высокопроизводительное секвенирование в неонатальном скрининге моногенных наследственных болезней обмена», представленная на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 3.3.8. Клиническая лабораторная диагностика, выполнена на высоком методическом уровне и является завершенной научно-квалификационной работой. В исследовании решена актуальная для клинической лабораторной диагностики задачи: разработан и внедрен в практическую работу новый алгоритм неонатального скрининга наследственных болезней с подтверждающим молекулярно-генетическим тестированием. Основные положения диссертации соответствуют требованиям, изложенным в пп. 9-14 «Положения о порядке присуждения ученых степеней», утвержденного Постановлением Правительства РФ N 842 от 24 сентября 2013 г., предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени кандидата наук, а ее автор, Чурюмова Юлия Александровна, заслуживает искомой степени кандидата медицинских наук по специальности 3.3.8. Клиническая лабораторная диагностика.

Руководитель отдела лабораторной
диагностики ФГБНУ НЦН, д.м.н.

Шабалина А.А.

«4» 12 2023 г.

Подпись д.м.н. Шабалиной А. А. заверяю

Ученый секретарь ФГБНУ НЦН, к.м.н.



Сергеев Д.В.

Учреждение: Федеральное государственное бюджетное научное учреждение
«Научный центр неврологии»

Адрес: Волоколамское шоссе, д. 80, Москва, 125367

Телефон: +7 (495) 374-77-76

E-mail: center@neurology.ru