

ОТЗЫВ

на автореферат диссертации Минайчевой Ларисы Ивановны «Генетико-эпидемиологическое исследование врожденных пороков развития в сибирских популяциях: мониторинг, медико-генетическое консультирование, диспансеризация», представленной на соискание ученой степени доктора медицинских наук по специальности 03.02.07 – генетика

Актуальность темы диссертационного исследования определяется тем, что врожденные пороки развития, которые диагностируют у 3-5% новорожденных ежегодно, существенно влияют на смертность, инвалидность и заболеваемость в детском возрасте. Несмотря на значительные успехи в развитии медицинской науки и улучшения качества медицинской помощи, оказываемой населению, врожденные пороки развития остаются серьезной проблемой здравоохранения во многих странах мира. Поэтому данная диссертационная работа является актуальным и современным исследованием.

Диссертационное исследование Минайчевой Л.И. выполнено на основе генетико-эпидемиологических исследований в сибирских регионах, что позволило охарактеризовать частоту, спектр, динамику врожденных пороков развития в указанных группах населения, и разработать систему мероприятий, направленных на снижение частоты врожденной патологии. Нужно сказать, что генетико-эпидемиологические исследования позволяют не только оценить распространенность и структуру ВПР, анализ накопленных сведений дает возможность раскрыть причинные механизмы их возникновения.

Для достижения поставленной цели в работе логично и четко сформулированы задачи и положения, выносимые на защиту. Исследование проводилось в несколько этапов. На протяжении значительного периода времени изучена эпидемиология ВПР и проведен сравнительный анализ частоты и спектра у новорожденных трех регионах Сибири (Томская область,

Республика Алтай и Республика Хакасия). Установлена выраженная дифференциация обследуемых групп по показателям частоты ВПР. На основании сведений о динамике пороков развития обязательного учета (по данным эпидемиологического мониторинга ВПР в Томской области за период с 1999 по 2011 год) оценена эффективность генетико-профилактических мероприятий, направленных на уменьшение распространенности ВПР и результативность мероприятий пренатальной диагностики. Проведен анализ основных аспектов медико-генетического консультирования и диспансеризации пациентов с пороками развития, рассмотрена возможность применения классификации ВПР по этиологическому принципу. На основе данных, полученных при проведении исследования, разработаны алгоритм оптимизации оказания медико-генетической помощи пациентам с ВПР и система мероприятий, направленных на снижение распространения этой патологии в популяции.

Результаты работы являются важными с клинической точки зрения, так как врожденные пороки развития – это большая группа заболеваний, которая является чрезвычайно гетерогенной группой. Именно поэтому крайне важна организация системы длительного динамического наблюдения за пациентами с ВПР и их семьями.

В результате выполнения работы поставленная цель достигнута, задачи выполнены; сформулированные автором положения, выносимые на защиту, обоснованы проведенными исследованиями, соответствуют поставленным задачам и логично вытекают из полученных результатов.

Автореферат оформлен грамотно и полностью раскрывает содержание работы. Результаты работы доложены на научных форумах, опубликованы в 43 научных работах, включая издания, рекомендованные ВАК.

Таким образом, диссертационная работа Минайчевой Ларисы Ивановны «Генетико-эпидемиологическое исследование врожденных пороков развития в сибирских популяциях: мониторинг, медико-генетическое консультирование, диспансеризация», представленная на

соискание ученой степени доктора медицинских наук по специальности
03.02.07 – генетика, является законченным самостоятельным
фундаментальным научным исследованием, обладающим теоретической и
практической значимостью, и соответствует требованиям, предъявляемым
ВАК РФ к докторским диссертациям, а ее автор заслуживает искомой
степени.

Заведующий кафедрой
медико-биологических дисциплин
ФГАОУ ВПО
«Белгородский государственный национальный
исследовательский университет»,
доктор медицинских наук,
профессор

 Чурносов М.И.

308015, г. Белгород, ул. Победы, 85

Раб. тел. 8-(4722)-30-14-03

e-mail: churnosov@bsu.edu.ru

17.09.2014

