

ОТЗЫВ

на автореферат Минайчевой Л.И. «Генетико-эпидемиологическое исследование врожденных пороков развития в сибирских популяциях: мониторинг, медико-генетическое консультирование, диспансеризация».

Настоящее исследование посвящено одной из актуальных проблем медицинской генетики – изучению распространенности врожденных пороков развития в сибирских популяциях, их медико-генетическому консультированию, диспансеризации. Они составляют серьезную медицинскую и социальную проблему, так как вносят существенный вклад в структуру младенческой и детской смертности, инвалидности и заболеваемости. Несмотря на множество предпринимаемых усилий, проблема врожденных пороков развития различного генеза все еще остается недостаточно изученной. Она включает в себя и проблемы тератогенных факторов, наследственной предрасположенности, распространенности в популяциях и т.д. Усилия, предпринимаемые научным сообществом сегодня, позволяют разрабатывать и внедрять в медицинскую практику достаточно эффективные меры профилактики, современной диагностики и лечения врожденных пороков. Наглядным примером этому может служить докторская диссертация Минайчевой Ларисы Ивановны, выполненная по сибирским популяциям.

Ее целью являлось на основе генетико-эпидемиологических исследований охарактеризовать частоту, спектр, динамику врожденных пороков развития в популяциях, направленных на снижение частоты врожденных пороков развития.

Автором получены новые сведения о частоте встречаемости, особенностях спектра и динамики ВПР у населения трех регионов Западной Сибири, что позволило оценить генетический груз в изучаемых популяциях. Установлено, что имеет место выраженные этно-территориальные различия

по грузу ВПР. Наибольший вклад в различия изучаемых групп, проживающих на разных территориях сибирского региона, вносят пороки развития половых органов, мочевой системы, кожи и придатков, расщелины губы с или без расщелины неба, диафрагмальная грыжа и микратия. Установлено, что частота регистрации отдельных форм ВПР в годы наблюдения отличается, что связано с мероприятиями пренатальной диагностики (аненцефалия, спинномозговая грыжа энцефалоцеле: пороки последа – гастрошизие, редукционные пороки конечностей, синдром Дауна и МВПР с улучшением диагностики врожденной патологии. Показано, что оценка частоты ВПР зависит от того, в какой онтогенетический период проводится регистрация пороков развития. Показано, что мероприятия пренатальной диагностики вносят корректировку в распространение пороков развития среди новорожденных детей, изменяя как величину, так и спектр груза ВПР.

Если говорить о практической значимости работы, то следует отменить установление специфики распространения ВПР в регионах Западной Сибири. Получены данные, позволяющие корректировать деятельность медико-генетических служб регионов с целью выявления, наблюдения, лечения и реабилитации пациентов с пороками развития. Работа выполнена на достаточном фактическом материале. Используемые методы современные. Выводы корректны и вытекают из результатов проведенных исследований. Таким образом можно заключить, что диссертационное исследование Минайчевой Л.И. отвечает требованиям ВАК РФ, предъявляемых к докторским диссертациям, а сам автор ~~бр~~ заслуживает присвоение ему степени доктора медицинских наук.

37 08.10.2014.

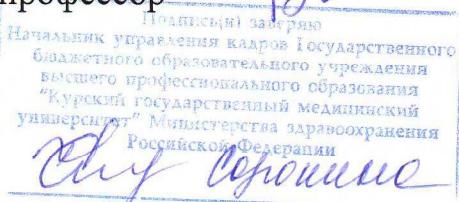
Заслуженный деятель науки РФ,

академик РАЕН, д.м.н., профессор

г.Курск, 21.09.2014.

Blv

В.П. Иванов



Заведующий кафедрой биологии, медицинской генетики и экологии
ГБОУ ВПО «Курский государственный медицинский университет»

Минздрава РФ

доктор медицинских наук, академик РАЕН, профессор

Иванов Владимир Петрович

305041 Россия, г. Курск, ул. К. Маркса 3

тел. рабочий 8-(4712) 58-81-47

e-mail: biol.ksmu@yandex.ru