

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

Врожденные пороки развития (ВПР) являются одной из важнейших социальных и медицинских проблем. Во всех популяциях ВПР имеют широкую распространенность и составляют существенную часть генетического груза. Эффективная первичная профилактика данной патологии и улучшение качества жизни пациентов с ВПР возможны лишь на основе развития систем регистрации и эпидемиологического надзора; накопления и обобщения опыта мониторинга; создания потенциала для проведения научных исследований и работ в области изучения этиологии ВПР, разработки технологий их ранней диагностики и действенных программ профилактики.

Для проведения эффективных мероприятий, направленных на уменьшение распространенности ВПР, нужны достоверные сведения об их частоте, структуре, и о том, какие причины приводят к развитию ВПР. Установлено, что частоты ВПР в разных регионах варьируют в широких пределах. Существуют проблемы сопоставления результатов и объяснения полученных отличий, так как различия в частоте ВПР зависят от многих обстоятельств: от метода регистрации и спектра учитываемых ВПР; от того, какие группы включены в исследование (урбанизированное или сельское население), от этнической и расовой принадлежности; возраста обследуемых когорт и т.д. В силу этого и учитывая, что врожденные пороки развития вносят значительный вклад в структуру младенческой и детской смертности, инвалидности и заболеваемости детей и взрослых, что сопряжено с огромными экономическими потерями и затратами, выполненная Минайчевой Ларисой Ивановной на основе обширных генетико-эпидемиологических исследований (1979-2011 гг.) диссертационная работа по разработке системы мероприятий, направленных на снижение частоты врожденных пороков развития представляет весьма актуальным и своевременным научным исследованием.

В ходе диссертационного исследования Минайчевой Л.В. впервые в России оценен вклад ВПР в генетический груз популяций трех Западно-Сибирских регионов Российской Федерации. Выявлены выраженные этно-территориальные различия по грузу ВПР. Показано, что наибольший вклад в различия между изученными группами, проживающими на разных территориях сибирского региона, вносят пороки развития половых органов, мочевой системы (гипоспадия), кожи и придатков, расщелина губы с или без расщелины неба, диафрагмальная грыжа и микротия. Показано, что оценка частоты ВПР зависит от того, в какой онтогенетический период проводится регистрация пороков развития, а мероприятия по пренатальной диагностике вносят корректировку в распространение пороков развития среди новорожденных детей, изменяя как величину, так и в спектр груза ВПР. Автором показано, что при оценке груза ВПР в разных этно-территориальных группах важно суммарно учитывать все пороки развития, выявленные как у новорожденных детей, так и диагностированные пренатально и элиминированных вследствие прерывания беременности, поскольку установлено влияния роста эффективности пренатальной диагностики на частоту ВПР у новорожденных детей.

При этом автором определена специфика распространения ВПР в регионах Западной Сибири с учетом территориальных особенностей, а достоверные данные о частоте,

спектре и временной динамики ВПР позволяют более эффективно планировать деятельность региональных медико-генетических служб по выявлению, наблюдению, возможному лечению и реабилитации пациентов с пороками развития. На основе мониторинга ВПР и исследования генетической гетерогенности отдельных групп пороков развития Минайчевой Л.И. разработаны система мероприятий для оптимизации тактики ведения семей, имеющих больных с ВПР, и предложен алгоритм их диспансеризации, позволяющий снизить в популяции груз данной патологии.

Автореферат написан доступно, отражает основные аспекты диссертационной работы. В целом, работа выполнена на обширном клиническом материале и высоком методическом уровне, с использованием методологии и технологий, адекватных поставленным задачам. Сделанные автором выводы корректны, логичны, аргументированы и обоснованы результатами проведенного исследования и статистического анализа. Полученные результаты новы и социально значимы, приоритетны для России, имеют большое общенаучное и практическое значение. По теме диссертационного исследования опубликовано 43 работы, в том числе 19 статей в рецензируемых журналах (из них – 17 в журналах, рекомендованных Высшей аттестационной комиссией), 7 статей в сборниках, 17 тезисов в материалах отечественных и зарубежных конференций. Результаты диссертационного исследования должным образом представлены на многочисленных российских и зарубежных научных форумах.

Учитывая вышеизложенное, можно заключить, что 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 научно-квалификационной работой, в которой содержится решение актуальной задачи медицинской генетики, что соответствует требованиям п.9 «Положения о присуждении ученых степеней», утвержденного Постановлением Правительства Российской Федерации №842 от 24.09.13 г., предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени доктора медицинских наук.

Должность, место работы (название учреждения): Заведующий областной научно-практической лабораторией ДНК-диагностики Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Новосибирской области «Государственный Новосибирский областной клинический диагностический центр»

Ученая степень, ученое звание Ф.И.О.: кандидат медицинских наук, член-корреспондент РАЕН Масленников Аркадий Борисович

Адрес учреждения (индекс, город, улица, дом): 630047, Новосибирск, ул. Залесского, дом 6, корпус 7.

С отзывом ознакомлен

Тел. рабочий: 8-(383)-226-93-35

e-mail: mab2000@mail.ru

11 7 08.10.2014-

Заведующий областной научно-практической
лабораторией ДНК-диагностики ГБУЗ НСО
«Государственный Новосибирский областной
клинический диагностический центр», к.м.н., чл.-корр. РАЕН

А.Б. Масленников

Подпись Масленникова Аркадия Борисовича заверяю