

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

Многочисленные исследования показывают, что уменьшение распространения врожденных пороков развития (ВПР) является самой важной и актуальной проблемой во многих странах мира, в связи этим проводятся эпидемиологические работы по изучению распространения пороков развития, организованы и функционируют мониторинговые системы. Целью их работы является не только регистрация ВПР и многочисленных факторов риска их возникновения, но и разработка медицинских, социальных и экономических путей профилактики пороков развития. Врожденные пороки развития составляют значительную часть генетического груза и работы по его исследованию имеют не только несомненную практическую ценность, но и очевидную научную значимость. В связи с этим диссертационная работа Минайчевой Л.И., посвященная генетико-эпидемиологическому исследованию врожденных пороков развития в сибирских популяциях представляется актуальной и своевременной.

В результате проведенного исследования охарактеризована распространенность ВПР в разных территориальных группах населения Западной Сибири на основании учета ВПР с применением двух способов регистрации, показана специфичность этих показателей для отдельных этнических групп. Проведен анализ динамического изменения частоты ВПР и оценена связь этих показателей с тем, в какой онтогенетический период проводится выявление и регистрация пороков развития. Показана роль мероприятий пренатальной диагностики в снижении величины груза ВПР

среди новорожденных, а также в изменении его структуры. Данные, полученные автором при выполнении настоящего исследования, показали значимость и необходимость учета ВПР во всех возрастных группах (в том числе и в пренатальном периоде) для объективной оценки груза ВПР в популяции.

Данные, полученные при выполнении диссертационного исследования, могут быть использованы медико-генетическими службами регионов, в том числе для разработки профилактических программ и диагностических мероприятий при оказании медико-генетической помощи населению.

Исследование проведено на основе большого объема фактического материала. В разделах диссертации приведены описания клинических случаев, которые иллюстрируют выводы и заключения автора.

По теме диссертации опубликовано 43 печатные работы, в том числе 17 – в реферируемых журналах перечня ВАК РФ, рекомендованных для защиты докторских диссертаций по медицине.

Диссертация изложена на 270 страницах машинописного текста и состоит из введения, обзора литературы, описания материалов и методов исследования, собственных результатов и их обсуждения, заключения и выводов, практических рекомендаций, списка цитируемой литературы, включающего 356 источников (из них 220 – зарубежных авторов). Работа иллюстрирована 73 рисунками и 31 таблицей.

В результате диссертационного исследования поставленная цель и задачи выполнены; положения, выносимые на защиту, обоснованы проведенными исследованиями и логично вытекают из полученных результатов. Автореферат хорошо оформлен и иллюстрирован, полностью раскрывает содержание работы.

Учитывая вышесказанное, 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 - изучение распространенности врожденных пороков развития, выявление факторов, влияющих на их частоту, а также оптимизация системы мероприятий, направленных на снижение груза ВПР – что соответствует требованиям п.9 «Положения о присуждении ученых степеней», утвержденного Постановлением Правительства РФ №842 от 24.09.13г., предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени доктора медицинских наук.

Заведующий Кубанской медико-генетической консультации  
ГБУЗ краевая клиническая больница №1 имени проф. С.В.Очаповского,  
д м н Матулевич Светлана Алексеевна  
350086, г Краснодар, ул 1 Мая, 167, тел 8 (861) 252 75 44  
e-mail kubanmg@mail.ru

Подпись

02.10.14

Подпись Ф.И.О. удостоверяю

Зам главного врача по кадрам



Есауленко М.В.

С отзывом ознакомлен

08.10.2014