

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) составляют одну из самых актуальных медицинских и социальных проблем в России и за рубежом. Так, по оценкам Всемирной Организации Здравоохранения у 1 из 33 новорожденных детей наблюдаются ВПР; в течение первых 28 дней жизни от пороков развития каждый год в мире умирают 270000 детей; ежегодно примерно у 3,2 миллионов детей диагностируются какие-либо формы инвалидности, обусловленные ВПР. Значительная часть врожденных пороков развития приводят к длительной инвалидности, что оказывает влияние на качество жизни больных и их семьи, системы здравоохранения и общество (Информационный бюллетень ВОЗ №370, январь 2014).

Генетико-эпидемиологические исследования ВПР активно проводятся отечественными и зарубежными учеными. К вопросам, решение которых имеет значение для науки и практического здравоохранения, относятся: определение частоты и спектра ВПР в различных территориальных группах населения и сравнительный анализ показателей; выявление факторов, которые вносят вклад в величину и динамику груза ВПР в различных популяциях. С этой точки зрения представленная к защите диссертационная работа, посвященная генетико-эпидемиологическому исследованию врожденных пороков развития в сибирских регионах, является актуальной как с научной, так и с практической точки зрения.

В результате настоящего исследования автором получены данные о частоте, спектре и динамике ВПР у населения трех регионов Западной

Сибири, что позволило провести сравнительный анализ полученных показателей. В результате проведенного исследования установлены выраженные территориальные различия по показателям частоты и спектру ВПР. Оценен вклад разных групп ВПР в различия между изученными группами, проживающими на разных территориях сибирского региона. Автором показано, что частота некоторых пороков развития в разные годы наблюдения отличается, что связано с проведением мероприятий пренатальной диагностики, а также с улучшением диагностики врожденной патологии определенных групп ВПР. В диссертационной работе Минайчевой Л.И. впервые установлены особенности изменения частоты и спектра ВПР у новорожденных и среди плодов с ВПР, которые были диагностированы в пренатальном периоде и в последующем элиминированы вследствие прерывания беременности. Полученные результаты убедительно показывают, что при оценке груза ВПР в разных территориальных группах населения необходим учет всех пороков развития, выявленных у новорожденных детей и диагностированных в пренатальном периоде.

Полученные диссертантом результаты по специфичности распространения ВПР в регионах Западной Сибири позволят медико-генетическим службам регионов оптимизировать оказание медицинской помощи пациентам с пороками развития и их семьям.

Заключение, выводы и положения, сформулированные автором, аргументированы, основаны на полученных результатах и логично вытекают из поставленных задач. Основные результаты исследования доложены на научных конференциях российского и международного уровней и опубликованы в 43 печатных работах, из которых 17 – в журналах, рекомендованных Высшей аттестационной комиссией. Работы, опубликованные по теме диссертации, полностью отражают результаты выполненного исследования.

Таким образом, диссертационная работа Минайчевой Л.И. «Генетико-эпидемиологическое исследование врожденных пороков развития в

сибирских популяциях: мониторинг, медико-генетическое консультирование, диспансеризация» является научно-квалификационной работой, в которой на основе выполненных автором исследований содержится решение актуальной задачи в области медицинской генетики человека.

В целом, по актуальности, новизне и объему проведенных исследований, научной и практической значимости полученных результатов, представленная работа полностью соответствует требованиям п.9 «Положения о присуждения ученых степеней», утвержденного Постановлением Правительства РФ №842 от 24.09.13г., предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени доктора медицинских наук.

Зав. консультативным отделением с пренатальной диагностикой ГАУЗ «Краевой клинический центр специализированных видов медицинской помощи» к.б.н., доцент Воронина Валентина Георгиевна

690000, Россия, г. Владивосток, ул. Уборевича 30/37

Тел. раб.: 8(423)242-84-92

e-mail: voroninavg@mail.ru

Подпись Ф.И.О. Ворониной В.Г. удостоверяю



Специалист по кадрам



Ф.И.О.

Смирнова, К.С.

01.09.2014г.