

"УТВЕРЖДАЮ"

Директор Федерального государственного бюджетного учреждения «Научно-исследовательский институт медицинской генетики» СО РАМН, академик РАН
д-р мед. наук, профессор Пузырев В.П.

Мурзин В.П.

2014 г.



ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Федерального государственного бюджетного учреждения
«Научно-исследовательский институт медицинской генетики»
Сибирского отделения Российской академии медицинских наук

Диссертация «Генетико-эпидемиологическое исследование врожденных пороков развития в сибирских популяциях: мониторинг, медико-генетическое консультирование, диспансеризация» выполнена в Федеральном государственном бюджетном учреждении «Научно-исследовательский институт медицинской генетики» Сибирского отделения Российской академии медицинских наук.

В период подготовки диссертации соискатель Минайчева Лариса Ивановна работала в Федеральном государственном бюджетном учреждении «Научно-исследовательский институт медицинской генетики» Сибирского отделения Российской академии медицинских наук в должности научного сотрудника лаборатории наследственной патологии (с 2001 г. по настоящее время).

В 1990 г. с отличием окончила Томский ордена Трудового Красного Знамени медицинский институт по специальности “педиатрия”.

Диссертацию на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 03.02.07 - генетика защитила в 2000 году в совете, созданном при Государственном учреждении «Научно-исследовательский институт медицинской генетики» Томского научного центра Сибирского отделения Российской академии медицинских наук.

Научный консультант - **Назаренко Людмила Павловна**, доктор медицинских наук, профессор, работает руководителем лаборатории наследственной патологии в Федеральном государственном бюджетном учреждении «Научно-исследовательский институт медицинской генетики» Сибирского отделения Российской академии медицинских наук.

По результатам рассмотрения диссертации «Генетико-эпидемиологическое исследование врожденных пороков развития в

сибирских популяциях: мониторинг, медико-генетическое консультирование, диспансеризация» принято следующее заключение:

Диссертационная работа Минайчевой Ларисы Ивановны является значимым научным исследованием, решающим крупную научную проблему в области медицинской генетики человека, связанную с детальной характеристикой распространенности врожденных пороков развития в сибирских популяциях с позиций мониторинга, медико-генетического консультирования и оптимизации системы мероприятий, направленных на снижение груза врожденных пороков развития (ВПР).

Личный вклад соискателя в получении результатов, изложенных в диссертации, заключается в получении эпидемиологических и клинических данных и анализе полученного материала. Диссертация представлена в виде специально подготовленной рукописи, написана и оформлена автором полностью самостоятельно. Автор выбрал научное направление для исследования, сформулировал цель и задачи исследования, определял методы и подходы для реализации поставленной цели и задач; являлся организатором сбора клинического материала и участником получения эпидемиологических данных; формировал выборки пациентов и определял алгоритм обследования больных с пороками развития; проводил консультирование пациентов с врожденными пороками развития и верификацию диагнозов; выполнял статистический анализ полученных данных; оформлял результаты исследования в виде статей.

Степень достоверности результатов проведенного исследования. Результаты исследования достоверны и соответствуют мировому уровню исследования проблемы. В работе использованы современные методы, используемые при проведении эпидемиологических исследований, клинико-генеалогический, цитогенетический, молекулярно-цитогенетический анализы. Использованные статистические методы (расчет основных статистик: средней, ошибки средней, дисперсии, среднего квадратического отклонения, асимметрии и эксцесса; анализ рядов распределений, корреляционный и регрессионный анализ, сравнение статистических совокупностей) адекватны и достаточны для решения поставленных задач. Работа выполнена на обширном эпидемиологическом (проанализировано 260000 исходов родов) и клиническом материале.

Научная новизна результатов исследования. Впервые оценена частота встречаемости, особенности спектра и динамики врожденных пороков развития у населения трех регионов Западной Сибири, в которых имеют место выраженные территориальные различия по грузу врожденных пороков развития. Показано, что мероприятия пренатальной диагностики вносят корректировку в распространение пороков развития среди новорожденных детей, изменяя как величину, так и в спектр груза ВПР. Впервые установлены особенности изменения частоты и спектра врожденных пороков развития у новорожденных и среди плодов с ВПР, диагностированных в пренатальном периоде с последующей их элиминацией

вследствие прерывания беременности. Даны оценка вклада генетико-профилактических мероприятий -пренатальной диагностики - в изменение распространения врожденных пороков развития в популяции.

Практическая значимость работы заключается в разработке системы мероприятий, направленных на снижение груза врожденных пороков развития в популяции и оптимизации тактики ведения семей, имеющих больных с врожденными пороками развития. Данные работы могут быть учтены при разработке профилактических программ и диагностических мероприятий при оказании медико-генетической помощи населению региона. Полученные данные о частоте, спектре и временной динамике ВПР с учетом территориальных особенностей дают возможность скорректировать деятельность медико-генетических служб регионов и учреждений здравоохранения с целью выявления, наблюдения, лечения и реабилитации пациентов с пороками развития. Результаты работы имеют значимость для специалистов в области медицинской и клинической генетики, педиатрии.

Ценность научных работ соискателя заключается в характеристике и оценке генетического груза врожденных пороков развития у населения Западной Сибири. Показано, что мероприятия пренатальной диагностики вносят корректировку в распространение пороков развития, изменяя как величину, так и в спектр груза врожденных пороков развития. Установлено, что для объективной оценки частоты встречаемости врожденных пороков развития, необходимо наблюдение как за пороками развития, выявленными у новорожденных детей, так и за пороками развития у плодов с врожденными пороками развития, диагностированных в пренатальном периоде с последующей их элиминацией вследствие прерывания беременности. Даны оценка вклада генетико-профилактических мероприятий - пренатальной диагностики - в изменение распространения врожденных пороков развития в популяции. Получены новые знания в области медицинской генетики.

Полнота изложения материалов диссертации в работах, опубликованных соискателем. Полученные автором результаты опубликованы в 43 научных работах, включая 17 статей в рецензируемых журналах перечня ВАК (Генетика - 1, Медицинская генетика - 6, Российский педиатрический журнал - 2, Здравоохранение Российской Федерации - 3, Медико-социальная экспертиза и реабилитация – 1; Вопросы практической медицины - 1, Сибирский медицинский журнал - 1, Вопросы диагностики в педиатрии - 1, Якутский медицинский журнал - 1), 17 тезисов в материалах зарубежных и отечественных конференций.

1. Крикунова Н.И., Минайчева Л.И., Назаренко Л.П., Тадинова В.Н., Нестерова В.В., Фадюшина С.В., Шапран Н.В. Эпидемиология врожденных пороков развития в г. Горно-Алтайске (Республика Алтай) // Генетика. 2004. Т. 40. № 8. С. 932-937.
2. Минайчева Л.И., Назаренко Л.П., Заева И.Г., Тухватулина Т.А Мониторинг врожденных пороков развития в Томской области:

- результаты и проблемы // Здравоохранение Российской Федерации. 2007. № 1. С. 41-43.
3. Минайчева Л.И., Назаренко Л.П., Суханова Н.Н., Казанцева О.М., Фадюшина С.В., Пузырева О.А., Вовк С.Л., Торхова Н.Б., Яковлева Ю.С., Салюкова О.А. Результаты медико-генетического обследования детей с врожденными пороками развития лица // Российский педиатрический журнал. 2007. № 5. С. 21-24.
 4. Минайчева Л.И., Суханова Н.Н., Назаренко Л.П., Вовк С.Л., Тимошевский В.А., Лебедев И.Н., Кохно Т.С. Случай редкой сбалансированной транслокации между хромосомами X и 13 // Медицинская генетика. 2008. № 5. С. 38-41.
 5. Минайчева Л.И., Буйкин С.В., Новоселова Т.Л., Назаренко Л.П., Фадюшина С.В., Салюкова О.А. Распространенность и структура врожденных пороков развития сердечно-сосудистой системы у детей первого года жизни // Российский педиатрический журнал. 2008. № 5. С. 14-18.
 6. Минайчева Л.И., Назаренко Л.П., Куровский А.В., Фадюшина С.В., Филатова Г.А. Распространенность пороков развития обязательного учета и эффективность пренатальной диагностики в г. Томске (1998-2007 гг.) // Якутский медицинский журнал. 2009. № 3. (27). С. 35-37.
 7. Минайчева Л.И., Куровский А.В., Назаренко Л.П. Зависимость оценки частоты врожденных пороков развития от метода регистрации // Медицинская генетика. 2011. Т. 10. № 5 (107). С. 38-44.
 8. Минайчева Л.И., Назаренко Л.П., Еремина Е.Р., Мункуева Л.Д., Красноярова Е.А. Пренатальная диагностика врожденных пороков развития плода: важность комплексного обследования беременных первого триместра // Здравоохранение Российской Федерации. 2012. № 2. С. 50-51.

В публикациях на основании детального статистического анализа эпидемиологических данных распространения врожденных пороков развития охарактеризована частота, спектр и динамика ВПР в трех регионах Западной Сибири (Томская область, Республика Хакасия и Республика Алтай), оценены факторы, оказывающие влияние на уровень частоты ВПР (мероприятия пренатальной диагностики, применение современных методов диагностики, учет ВПР в разные онтогенетические периоды), описаны клинические случаи наследственной патологии у пациентов с ВПР (моногенные и микроделеционные синдромы, редкие хромосомные перестройки).

По содержанию работа соответствует специальности 03.02.07 – генетика (отрасль знания – медицинские науки), поскольку расширяет и уточняет представления о величине и структуре груза врожденных пороков развития в разных территориальных группах.

Оценка выполненной соискателем работы. Диссертационное исследование Минайчевой Л.И. является самостоятельной, законченной научно-квалификационной работой, в которой содержится решение актуальной проблемы – разработка научно обоснованной системы мероприятий, направленных на снижение груза врожденных пороков развития в популяциях.

По степени актуальности, объему проведенных исследований, новизне и научно-практической значимости полученных результатов диссертационная работа Минайчевой Л.И. полностью соответствует п.9 «Положения о порядке присуждения ученых степеней» (в редакции Постановления Правительства РФ от 24.09.2013 г. № 842), предъявляемым к докторским диссертациям.

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

Заключение принято на заседании межлабораторного семинара Федерального государственного бюджетного учреждения «Научно-исследовательский институт медицинской генетики» Сибирского отделения Российской академии медицинских наук.

Присутствовало на заседании 27 человек (из них докторов наук – 6). Результаты голосования: «за» - 27 чел, «против» - 0 чел, «воздержалось» - 0 чел., протокол № 41 от 22.04.2014 г.

Председатель семинара
заместитель директора
по научной работе
ФГБУ «НИИМГ» СО РАМН
д-р биол. наук, профессор



Степанов В.А.

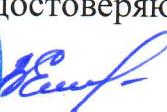
Секретарь семинара
канд. биол. наук



Кашеварова А.А.

Подписи Степанова В.А. и Кашеваровой А.А. удостоверяю

Специалист по кадрам



Вагина Е.В.