

**ЗАКЛЮЧЕНИЕ ЭКСПЕРТНОЙ КОМИССИИ**  
по диссертационной работе Минайчевой Л.И. на тему  
«Генетико-эпидемиологическое исследование врожденных пороков развития в сибирских популяциях: мониторинг, медико-генетическое консультирование, диспансеризация», представленной к защите на соискание ученой степени  
доктора медицинских наук по специальности 03.02.07 – генетика

**Актуальность исследования.** Врожденные пороки развития (ВПР) составляют значительную часть генетического груза и вносят весомый вклад в показатели детской заболеваемости и смертности в популяциях человека. Поэтому эпидемиологические исследования ВПР, цель которых заключается в определении распространенности врожденных пороков развития и выявлении факторов, влияющих на данный показатель, относятся к числу приоритетных в области медицинской генетики и генетики человека в различных странах мира. Понимание закономерностей распространения ВПР и выявление причин их формирования в этно-территориальных группах населения представляет интерес как с научной, так и с практической точек зрения, так как позволит подойти к научно-обоснованной разработке комплекса мероприятий, направленных на предупреждение возникновения ВПР и снижения их распространенности с учетом региональной специфики населения.

В связи с вышеизложенным, диссертационная работа Минайчевой Л.И., посвященная анализу распространенности, спектра и динамики врожденных пороков развития в регионах Сибири, а также разработке научно-обоснованной системы мероприятий, направленных на уменьшение частоты врожденной патологии, представляется актуальным научным исследованием. Согласно обозначенных цели и задач исследования, выбора путей их решения, изложения полученных результатов и сформулированных выводов, можно заключить, что по содержанию диссертация соответствует специальности 03.02.07 - генетика, отрасль знания – медицинские науки.

**Обоснованность и достоверность научных положений и выводов.**

Диссертационное исследование Минайчевой Л.И. базируется на большом фактическом материале, достаточном для решения поставленных задач и формулировки обоснованных выводов. В частности, автором выполнен анализ эпидемиологических сведений о ВПР у новорожденных детей в Томской области (за период 1979-1999 г.г.), Республиках Хакасия и Алтай (за период 1986-2001 г.г.) и данных эпидемиологического мониторинга ВПР в Томской области (за период 1999-2011 г.г.). Кроме того, автором использован клинический материал, полученный при медико-генетическом обследовании пациентов с ВПР (с пороками развития сердечно-сосудистой системы и челюстно-лицевой области). Для выполнения диссертационной работы привлекались методы, применяемые при проведении исследований в области медицинской генетики и клинической генетики (генетико-эпидемиологические методы; клинико-генеалогический, цитогенетический и молекулярно-цитогенетический методы). Положения и выводы, сформулированные в

диссертации, логически вытекают из представленного фактического материала и являются непосредственным итогом проведенных автором исследований.

В диссертационной работе четко определено личное участие Минайчевой Л.И. при выполнении диссертационного исследования. Автор принимала участие в проведении экспедиционных работ по сбору эпидемиологических данных; самостоятельно проводила обработку полученных эпидемиологических данных, осуществляла ведение регистра ВПР, данные из которого использовались при выполнении диссертации, самостоятельно было проведено формирование выборок пациентов и определен алгоритм обследования больных с пороками развития челюстно-лицевой области; лично проведено консультирование семей и верификация диагнозов у пациентов с ВПР в условиях генетической клиники; анализ фактического материала, статистическая обработка полученных данных и обобщение результатов проведены лично автором.

**Структура и объем диссертации.** Диссертационная работа 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 (в том числе, 136 отечественных и 240 зарубежных авторов) и приложения. Диссертация изложена на 270 страницах, содержит 31 таблицу и 73 рисунка.

В диссертации не использованы заимствования материала без ссылок на авторов и (или) источники заимствования, о чем свидетельствуют результаты проверки системой «Антиплагиат», выполненной на базе ГБОУ ВПО «Сибирский государственный медицинский университет» Минздрава России: оригинальность текста - 91,08 %.

**Публикации по теме диссертационной работы.** Основные результаты диссертационной работы Минайчевой Л.И. изложены в 43 печатных работах, в том числе 19 статей в рецензируемых журналах (из них 17 статей в журналах, рекомендованных Высшей аттестационной комиссией: «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), 7 статей в сборниках, 17 тезисов в материалах отечественных и зарубежных конференций; все опубликованные работы написаны в соавторстве (что отражено в представленных материалах). В своих публикациях Минайчева Л.И. представила результаты исследования о распространенности врожденных пороков развития в трех регионах Западной Сибири (Томская область, Республика Хакасия и Республика Алтай); охарактеризовала частоты, спектр и динамику ВПР; привела данные, свидетельствующие о влиянии на значения частоты ВПР мероприятий пренатальной диагностики, улучшения методов диагностики, а также возраста (онтогенетического периода) включенных в обследование. Кроме того, описаны выявленные в ходе выполнения исследования клинические случаи

наследственной патологии у пациентов с ВПР (в том числе, моногенные и микроделекционные синдромы, редкие хромосомные перестройки). Соответственно, Минайчевой Л.И. выполнено требование п. 11 «Положения о присуждении ученых степеней».

Резюмируя вышесказанное, можно заключить, что докторская диссертация Минайчевой Л.И. на тему «Генетико-эпидемиологическое исследование врожденных пороков развития в сибирских популяциях: мониторинг, медико-генетическое консультирование, диспансеризация», представленная к защите на соискание ученой степени доктора медицинских наук, является самостоятельным, законченным, фундаментальным научным исследованием, выполненным по актуальному научному направлению. Автором соблюдены все требования, предъявляемые к докторским работам на соискание ученой степени доктора наук в части полноты опубликования результатов исследования, корректного соблюдения заимствований, определения личного участия в выполнении исследования, требований к оформлению текста работы. По содержанию докторская диссертация Минайчевой Л.И. соответствует специальности генетика (03.02.07), отрасль знания – медицинские науки. В целом, можно заключить, что докторская диссертация Минайчевой Л.И. на тему «Генетико-эпидемиологическое исследование врожденных пороков развития в сибирских популяциях: мониторинг, медико-генетическое консультирование, диспансеризация» отвечает требованиям, предъявляемым докторским диссертациям на соискание ученой степени доктора медицинских наук по специальности 03.02.07 – генетика в докторской совете ДМ 001.045.01 при ФГБУ «НИИМГ» СО РАМН.

Ведущий научный сотрудник  
лаборатории популяционной генетики  
ФГБУ «НИИ медицинской генетики» СО РАМН,  
д-р биол. наук, профессор

А.Н. Кучер

Главный научный сотрудник Центральной  
научно-исследовательской лаборатории  
ГБОУ ВПО «СибГМУ» Минздрава России  
д-р мед. наук

А.Э. Сазонов

Зав. лабораторией биохимии опухолей  
ФГБУ «НИИ онкологии» СО РАМН  
д-р мед. наук, профессор

И.В. Кондакова

«Подписи А.Н. Кучер, А.Э. Сазонова, И.В. Кондаковой удостоверяю»

Специалист по кадрам

Е.В. Вагина

23.06.2014