

ОТЗЫВ

на автореферат диссертации Донникова Максима Юрьевича на тему «Эффективность ранней диагностики муковисцидоза у детей на региональном уровне (на примере ХМАО-Югры)», представленной на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 14.01.08 – Педиатрия

Актуальность научного исследования М.Ю. Донникова определяется задачей увеличения продолжительности жизни пациентов с муковисцидозом (МВ), который относится к одному из самых частых наследственных заболеваний человека с высокой вероятностью неблагоприятного прогноза при поздней диагностике. Внедрение неонатального скрининга (НС) в России с 2006 г. сделало диагностику МВ пресимптоматической, и раннее начало базисной терапии позволило предупредить развитие тяжелых осложнений бронхолегочной системы. Однако, до настоящего времени отсутствуют исследования эпидемиологии МВ в ХМАО-Югре. Кроме того, установленные в предыдущих исследованиях недостатки используемого протокола НС МВ в России, такие как высокое число ложноположительных результатов, требуют более пристального изучения. Бурное развитие генетических технологий позволило проводить точную генетическую диагностику мутаций в гене *CFTR* при МВ, однако в регионах доступность подобных исследований зачастую ограничена, и занимает существенное время.

По этой причине свою работу автор посвятил неизученным или недостаточно изученным вопросам оптимизации НС и генетической диагностики МВ у детей в региональных условиях на примере ХМАО-Югры.

Материал автореферата отражает как научную новизну, так и теоретическую и практическую значимость исследования. Впервые автором установлены эпидемиологические особенности МВ в ХМАО, выявлены причины высокой распространенности МВ в регионе. На основе подробного сравнительного анализа клинико-лабораторных, функциональных показателей и лечебных подходов в двух основных когортах детей (с НС и без НС) установлено, что ранняя диагностика на основе НС МВ в регионе и своевременное начало базисной терапии обеспечивают более благоприятное течение заболевания. Автор рассчитал основные операционные характеристики теста на иммунореактивный трипсиноген (ИРТ), проводимого при НС МВ, а также оптимизировал алгоритм расчета пороговых уровней ИРТ путем внедрения метода «плавающих» порогов, что позволяет значительно снизить количество ложноположительных результатов НС МВ. Разработанная программа для ЭВМ, предназначенная для автоматизированной статистической обработки данных НС МВ, позволяет напрямую использовать новый метод в рутинной практике медико-генетических консультаций, обеспечивающих проведение НС в регионах.

Автором впервые в России применен в качестве первого этапа генетической диагностики МВ метод анализа кривых плавления высокого разрешения и рассчитаны его чувствительность и специфичность. Разработанная комбинация методик (анализ кривых плавления, секвенирование по Сэнгеру и MLPA) позволяет выполнить расширенную генетическую диагностику МВ уже на региональном уровне, что значительно ускоряет процесс постановки генетического диагноза. Это является достаточно актуальным в свете внедрения в клиническую практику таргетных препаратов для лечения МВ.

Научная работа М.Ю. Донникова хорошо проработана с точки зрения её организации, доказательством чему служит дизайн исследования. Количество наблюдаемых детей и распределение их по группам сравнения, корректное использование разнообразных методов медико-биологической статистики позволяют заключить об объективности и достоверности сформулированных выводов. Работа имеет конкретное практическое значение, является научным обоснованием для внедрения разработанных

автором методов оптимизации НС МВ и проведения расширенной генетической диагностики МВ в педиатрическую практику как дополнительных к общепринятым. Выводы диссертационного исследования опубликованы и достоверны. Основные положения диссертации представлены в 18 печатных работах, в том числе в 4х публикациях, рекомендованных ВАК, имеется 1 свидетельство на программу ЭВМ. Замечаний по оформлению и содержанию автореферата нет.

Таким образом автореферат диссертации Донникова Максима Юрьевича «Эффективность ранней диагностики муковисцидоза у детей на региональном уровне (на примере ХМАО-Югры)», представленную к защите на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 14.01.08 – «Педиатрия», является самостоятельной, законченной научно-квалифицированной работой в которой решена актуальная задача совершенствования помощи детям с муковисцидозом. Работа полностью соответствует требованиям пункта 9 «Положения о присуждении ученых степеней», утвержденного постановлением Правительства РФ от 24.09.2013г. №842, предъявляемым Министерством образования и науки Российской Федерации к диссертационным работам на соискание ученой степени кандидата наук, а её автор заслуживает присуждения ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 14.01.08 – «Педиатрия».

Заведующий кафедрой госпитальной педиатрии
федерального государственного бюджетного
образовательного учреждения высшего образования
«Оренбургский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации,
доктор медицинских наук (14.01.08 – Педиатрия) профессор

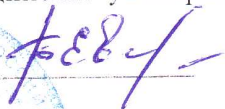


Скачкова Маргарита Александровна

Телефон: +7 9225429351 e-mail: skachkova.margarita@mail.ru

Подпись Скачковой М.А. заверяю:

Начальник отдела кадров Федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Оренбургский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации



Бердникова Евгения Николаевна

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Оренбургский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации

Адрес: 460000, Российская Федерация, Оренбургская область, г. Оренбург, ул. Советская/ул. М.Горького/пер. Дмитриевский, 6/45/7, Телефон: +7 (3532) 50-06-06

Факс: +7 (3532) 50-06-20 e-mail: orgma@esoo.ru, адрес сайта: <https://www.orgma.ru>

10.11.2020