

## ОТЗЫВ

на автореферат диссертационной работы Донникова М.Ю. 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

Диссертационное исследование Донникова М.Ю. посвящено актуальной проблеме педиатрии – оптимизации ранней диагностики муковисцидоза на региональном уровне. С 2006 года в России внедрён неонатальный скрининг муковисцидоза, что позволило в более ранние сроки установить диагноз и своевременно осуществлять базисную терапию заболевания, основу которой составляют постоянная заместительная терапия панкреатическими ферментами и ингаляции дорназы-альфа. В связи с этим появился ряд проблем и недостаточно изученных в научном плане вопросов. Во-первых, массовый скрининг характеризуется большим числом ложноположительных результатов, что требует научно обоснованных подходов к расчёту референсных значений иммунореактивного трипсиногена. Во-вторых, ранняя диагностика и терапия не могут не оказать влияние на течение заболевания, что требует проведения исследований клинических особенностей, а значит - и особенностей терапии болезни в этих условиях. Важной проблемой является также своевременная генная диагностика муковисцидоза, актуальность которой определяется в современных условиях зависимостью возможности и вида таргетной терапии от типа мутации. К сожалению, доступность современных методов диагностики муковисцидоза для регионов России остаётся недостаточной, по сравнению с крупными городами, где функционируют Федеральные научные центры медицинской генетики. Поэтому поставленные Донниковым М.Ю. цель и задачи, направленные на оптимизацию ранней диагностики муковисцидоза на региональном уровне как в части неонатального скрининга, так и генной диагностики, следует считать своевременными и актуальными.

Новизна исследования Донникова М.Ю. неоспорима. Она заключается в установлении региональных особенностей заболеваемости и распространённости муковисцидоза; связанного с ранней диагностикой на основе внедрения массового скрининга клинического патоморфоза болезни; региональных референсных значений иммунореактивного трипсиногена с использованием разработанной автором компьютерной программы Floating Level of IRT (защищена Свидетельством РФ на программу ЭВМ); разработкой трёхэтапной генной диагностики заболевания на основе внедрения на первом этапе не используемого до настоящего времени в РФ метода анализа кривых плавления высокого разрешения.

Внедрения в практику результатов исследования адаптированы прежде всего на медицинские организации регионального уровня - медико-генетическую консультацию с её лабораториями (биохимическую и

молекулярно-генетическую) и оказывающую специализированную и высокотехнологичную помощь больным муковисцидозом региональную педиатрическую клинику. Всё это повышает доступность современных методов ранней диагностики муковисцидоза в региональных условиях.

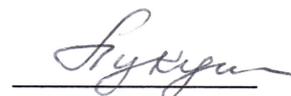
В автореферате наглядно представлен дизайн исследования, который даёт полное представление о проделанной автором работе, направленной на решение поставленных задач. Организация исследования представлена с позиций клинической эпидемиологии. Методы статистической обработки корректны. Объём материала достаточный. Это позволяет заключить о достоверности полученных Донниковым М.Ю. результатов. Последние широко представлены в отечественных и зарубежных изданиях.

Ознакомление с авторефератом позволяет сделать вывод о соответствии научного исследования Донникова М.Ю. п.п. 3 и 5 паспорта специальности 14.01.08 - педиатрия.

### **Заключение.**

Изучение автореферата диссертации Донникова М.Ю. «Эффективность ранней диагностики муковисцидоза у детей на региональном уровне (на примере ХМАО-Югры)» позволяет заключить о том, что по своей актуальности, новизне, практической значимости и методологическому подходу выполненная научная работа соответствует критериям п. 9 Положения о порядке присуждения ученых степеней, утвержденным Постановлением Правительства РФ №842 от 24 сентября 2013 г. (в действующей редакции), а её автор, Донников М.Ю., заслуживает присуждения ему искомой ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 14.01.08 Педиатрия.

Профессор-консультант кафедры факультетской и  
поликлинической педиатрии, д.м.н., профессор  
**Лукушкина Елена Фёдоровна**  
Федеральное государственное бюджетное  
образовательное учреждение высшего образования  
«Приволжский исследовательский медицинский  
университет» Министерства здравоохранения  
Российской Федерации. 603950, г. Нижний Новгород,  
Пл. Минина и Пожарского, 10/1, тел.: (831) 422-12-50;  
факс: (831) 439-01-84; e-mail: rector@pimunn.ru



«16» ноября 2020г.

