

ОТЗЫВ

доктора медицинских наук, доцента, профессора кафедры детской хирургии имени академика Ю.Ф. Исакова ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России Чундовой Мдины Арсеновны на автореферат диссертации Докшукиной Алины Алексеевны «Оптимизация диагностики моногенных заболеваний, проявляющихся холестазом в период новорожденности», на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 3.1.21 – Педиатрия; 1.5.7 – Генетика.

Работа Докшукиной Алины Алексеевны посвящена актуальной проблеме педиатрии - ранней диагностики моногенных заболеваний, проявляющихся неонатальным холестазом, который может быть обусловлен разнообразными причинами.

В автореферате подробно отражено содержание и ход научного исследования. В полном объеме описаны материалы и методы исследования. Результаты, представленные в виде таблиц, рисунков и схем, полностью изложены в автореферате.

Основываясь на полученных результатах, автор показала, что при наследственных заболеваниях, ассоциированных с неонатальным холестазом у детей первых трех месяцев жизни в 13-31% случаев могут отмечаться клиничко-лабораторный симптомокомплекс, характерный для билиарной атрезии, что определило необходимость проведения обследования, направленного на исключение моногенных заболеваний. Кроме того, автор сформулировала тактику обследования детей с недифференцированным синдромом холестаза в виде ультразвукового исследования органов брюшной полости строго натощак, почек, сердца, исследования слуха, осмотры узких специалистов.

Учитывая полученные результаты, автор оптимизировала диагностический алгоритма использования многоступенчатого подхода,

сочетающего клинические наблюдения, биохимические тесты и молекулярно-генетический анализ, что позволяет повысить точность и скорость диагностики, улучшая прогноз и качество жизни пациентов. Таким образом, данная работа вносит значительный вклад в педиатрическую практику, предлагая практические решения для своевременной диагностики и лечения детей с неонатальным холестазом.

Результаты диссертационной работы отражены в 5 печатных работах, основные положения представлены на российских и международных научных конференциях. Выводы полностью соответствуют поставленным задачам. Замечаний к содержанию и оформлению автореферата нет.

Таким образом, после изучения представленного автореферата можно заключить, что диссертационная работа Докшукиной Алины Алексеевны на тему «Оптимизация диагностики моногенных заболеваний, проявляющихся холестазом в период новорожденности» представляет собой законченную научно-квалификационную работу, в которой автор решил важную научную задачу генетики и педиатрии, что полностью соответствует требованиям, предъявляемым к диссертационным работам, а ее автор заслуживает присуждения искомой ученой степени кандидата медицинских наук по специальностям 3.1.21 – Педиатрия; 1.5.7 – Генетика.

Профессор кафедры детской хирургии имени академика Ю.Ф. Исакова
ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, д.м.н., доцент

Чундокова

Чундокова Мадина Арсеновна

Подпись доцента, д.м.н. Чундоковой М.А. заверяю

«27» августа 2024 г.

Адрес организации: 117513, г. Москва, ул. Островитянова, дом 1, стр. 6.

Телефон: +7 (495) 434-22-66

E-mail: rsmu@rsmu.ru

