

ОТЗЫВ

кандидата медицинских наук, старшего научного сотрудника лаборатории функциональной геномики Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» Спарбера Петра Андреевича 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

Диссертация Докшукиной А.А. посвящена ранней дифференциальной диагностике моногенных заболеваний, проявляющихся неонатальным холестазом. Широкая гетерогенность и вариабельность клинических проявлений наследственных заболеваний, сопровождающихся холестазом, особенно в неонатальном периоде определяет исключительную значимость выбранной темы.

Автор провела обширное исследование с использованием разных молекулярно-генетических методов в группе из 188 детей с недифференцированным синдромом холестаза, провела анализ клинико-лабораторных, инструментальных показателей в первые 3 месяца жизни.

В автореферате подробно отражено содержание и ход научного исследования, представлен дизайн исследования. Результаты, представленные в виде таблиц, рисунков и схем, полностью изложены в автореферате.

Докшукина А.А. не только сформулировала тактику обследования детей с синдромом холестаза, но и предложила актуальный алгоритм выбора молекулярно-генетических методов у детей с недифференцированным неонатальным холестазом с целью раннего выявления и начала терапии моногенных форм холестаза. Подход к диагностике включает клинические данные, биохимические тесты и молекулярно-генетический анализ, что позволяет повысить точность и скорость диагностики, улучшая прогноз и качество жизни пациентов. Таким образом, данная работа вносит существенный вклад в медицинскую генетику, предлагая практические решения для своевременной диагностики и лечения детей с неонатальным холестазом.

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


На основании представленного автореферата Докшукиной Алины Алексеевны на тему «Оптимизация диагностики моногенных заболеваний, проявляющихся холестазом в период новорожденности» можно заключить, что диссертационная работа представляет собой законченную научно-квалификационную работу, в которой автор решил важную научную задачу медицинской генетики и педиатрии, что 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.

Старший научный сотрудник
Лаборатории функциональной геномики
Федерального государственного бюджетного научного учреждения
«Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»
Кандидат медицинских наук

 Спарбер Петр Андреевич

Личную подпись к.м.н., Спарбера П.А. заверяю:

Ученый секретарь Федерального государственного бюджетного научного учреждения
«Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»
кандидат медицинских наук

 Воронина Екатерина Сергеевна

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение
«Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»
115478, г. Москва, ул. Москворечье, дом 1

Телефон: +7 (499) 612-86-07

E-mail: mgnc@med-gen.ru

Сайт организации: <https://med-gen.ru/>

«29» августа 2024 г.