

ОТЗЫВ

доктора медицинских наук, ведущего научного сотрудника отделения клинической генетики института репродуктивной генетики ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» Каретниковой Наталии Александровны 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, выполненная Докшукиной А.А., посвящена раннему выявлению моногенных заболеваний, проявляющихся неонатальным холестазом. Ввиду значительной клинической вариабельности проявлений этих наследственных заболеваний, особенно в периоде новорожденности, тема исследования является особенно актуальной.

Докшукина А.А. обследовала 188 детей с синдромом холестаза с использованием различных молекулярно-генетических методов, также был проведен объемный ретроспективный анализ архивной медицинской документации в первые три месяца жизни у детей с подтвержденными моногенными заболеваниями с неонатальным холестазом.

В автореферате подробно описаны содержание и ход научного исследования. Результаты исследования оформлены в виде таблиц, рисунков и схем. Автор оптимизировала тактику обследования детей с недифференцированным синдромом холестаза, которая включает клинико-лабораторные параметры, инструментальные показатели и молекулярно-генетический анализ, что позволяет повысить скорость диагностики.

Работа Докшукиной А.А. расширяет понимание о возможных генетических причинах неонатального холестаза, способствует развитию диагностики этих заболеваний и, как следствие, своевременному началу терапии и определению прогноза для ребенка и его семьи.

Основные положения диссертации представлены на научных конференциях, результаты работы описаны в пяти публикациях. Выводы 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 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.

Ведущий научный сотрудник отделения клинической генетики института репродуктивной генетики ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова», д.м.н.



Каретникова Наталья Александровна

Подлинность подписи д.м.н. Каретниковой Н.А. «заверяю»

Ученый секретарь к.м.н., доцент



Павлович Станислав Владиславович

Адрес: 117198, г. Москва, ул. Академика Опарина 4, ФГБУ Национального медицинского исследовательского центра акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И. Кулакова,

Телефон: +7(495) 531 44 44

E-mail: info@oparina4.ru