ОТЗЫВ

на автореферат диссертационной работы
Бушуевой Татьяны Владимировны
на тему: «Диетотерапия при наследственной патологии обмена веществ, выявляемой по неонатальному скринингу»,
представленной на соискание ученой степени
доктора медицинских наук
по специальностям 14.01.08 –«педиатрия», 14.01.11 –«нервные болезни»

В последние годы проблема лечения и реабилитации детей с редкими наследственными нарушениями метаболизма является очень актуальной для педиатрии и детской неврологии. Диагностические мероприятия включают массовый (неонатальный) или селективный скрининг с целью назначения патогенетического лечения посредством специального элементного питания. В связи с этим диссертация Бушуевой Т.В., которая посвящена решению насущных вопросов диетотерапии при наследственной патологии, выявляемой по неонатальному скринингу, необходима и своевременна.

В терапии фенилкетонурии (ФКУ) и галактоземии в настоящее время используются различные продукты лечебного питания, большой интерес представляют отдаленные результаты их применения у больных и возможности оптимизации лечебного питания. Благодаря подробному ретроспективному исследованию, проведенному на большом клиническом материале, выявлены отклонения физического и нервно-психического развития у больных с поздно леченной ФКУ, а также при длительном использовании несбалансированных специализированных продуктов, имеющих недостаточную пищевую ценность. В частности, отмечено неблагоприятное влияние дефицита ряда эссенциальных аминокислот, что ведет к дисбалансу больших нейтральных аминокислот, в том числе фенилаланина в биологических жидкостях. В работе обоснованы и при

непосредственном личном участии автора разработаны составы и рецептуры новых отечественных специализированных продуктов высокой биологической ценности на основе аминокислот без фенилаланина для больных ФКУ. В ходе клинических исследований доказана их эффективность в отношении поддержания допустимых концентрации фенилаланина в крови, обеспечения адекватного физического и психомоторного развития детей.

Впервые с помощью общего опросника Pediatric Quality of Life Inventory – PedsQLтм4.0 (USA) проведен срезовый анализ качества жизни больных ФКУ из разных регионов РФ в сравнении со здоровыми сверстниками. Несмотря на то, что в целом у детей с ФКУ данный показатель ниже, чем у здоровых, достоверно установлено, что расширенная неконтролируемая диета в подростковом возрасте усугубляет снижение такого важного аспекта качества жизни как социальная адаптация. Эти данные подчеркивают необходимость длительной диетотерапии и своевременного обеспечения специализированными продуктами подростков с ФКУ. Представляют важность полученные автором сведения об относительном снижении показателя качества жизни у больных, проживающих в отдельных регионах, что указывает на насущную необходимость улучшения организации медицинской помощи пациентам из этих территорий.

Очень актуальными являются предпринятые Т.В.Бушуевой исследования в области терапии галактоземии и решение вопроса о дифференцированном назначении патогенетической диетотерапии новорожденным с повышенным уровнем галактозы в крови. Впервые разработан алгоритм и показана целесообразность использования безлактозных специализированных продуктов на различной основе в зависимости от степени тяжести заболевания и сопутствующей патологии.

Большой интерес вызывают исследования в области особенностей иммунофенотипа лимфоцитов периферической крови и активности

внутриклеточных ферментов при наследственных нарушениях обмена фенилаланина и галактозы, установивших определенное влияние метаболической декомпенсации на количественный состав периферических лимфоцитов и активность энзимов дыхательной цепи. Эти данные также подтверждают необходимость своевременного назначения диетотерапии, тщательного контроля и применения специализированных продуктов высокой биологической ценности.

Автореферат написан четким грамотным языком, гармонично и последовательно отражает все этапы проведенного исследования, выводы соответствуют поставленным задачам, в завершении даны четкие практические рекомендации.

Достоверность результатов обеспечена большим количеством наблюдений, применением современных методов комплексного исследования пациентов и методов статистической обработки материала, достаточным количеством публикаций в медицинской печати, включая рекомендованные ВАК журналы. Основные положения работы были неоднократно доложены на международных и национальных научно-практических медицинских форумах.

Таким образом, диссертация Бушуевой Т.В. представляет собой завершенную научно-квалификационную работу, в которой решена актуальная проблема педиатрии и детской неврологии – сформулирована медико-биологическая концепция оптимизации диетической коррекции при фенилкетонурии и галактоземии, на этой основе разработаны и внедрены в практическую медицину новые отечественные специализированные продукты лечебного питания для больных с наследственной патологией обмена веществ, доказана их эффективность для адекватного физического и нервно-психического развития детей. Основные положения диссертации характеризуются научной новизной и, несомненно, имеют большое научно-практическое значение. Работа полностью соответствует требованиям п.9

«Положения о присуждении ученых степеней», утвержденного Постановлением Правительства РФ №842 от 24.09.13г., предъявляемым Министерством образования и науки Российской Федерации к диссертационным работам на соискание ученой степени доктора медицинских наук, а её автор Бушуева Татьяна Владимировна заслуживает искомой степени доктора медицинских наук по специальностям: 14.01.08 – «педиатрия» и 14.01.11 –«нервные болезни».

26.04.2016

И.о. рук. отдела психоневрологии
и наследственных заболеваний
с нарушением психики
ОСП «Научно-исследовательский
клинический институт педиатрии
имени академика Ю.Е.Вельтищева»
ГБОУ ВПО «РНИМУ имени Н.И.Пирогова»
Минздрава России

Доктор медицинских наук Николаева Екатерина Александровна

125412 Москва, ул. Талдомская, д. 2.
тел/факс: 8-495-483-03-12
E-mail: enikolaeva@pedklin.ru

Подпись Е.А.Николаевой ЗАВЕРЯЮ

Ученый секретарь
доктор медицинских наук, профессор Максина Александра Генриховна

ГБОУ ВПО «РНИМУ им. Н.И.Пирогова» Минздрава России
117 997 Москва, ул. Островитянова, д.1
тел/факс: 8-495-434-84-64
E-mail: rsmu@rsmu.ru

ОТЗЫВ

на автореферат диссертационной работы

Бушуевой Татьяны Владимировны «Диетотерапия при наследственной патологии обмена веществ, выявляемой по неонатальному скринингу», представленной на соискание ученой степени доктора медицинских наук по специальностям 14.01.08 – «педиатрия», 14.01.11 – «нервные болезни»

Наследственные болезни обмена веществ (НБО) занимают заметное место в наследственной патологии человека, встречаются с разной частотой во всех популяциях. НБО, как правило, имеют тяжелые и во многих случаях фатальные проявления. Для ряда наследственных болезней обмена разработаны методы лечения, эффективные при их ранней диагностике. Массовое обследование новорожденных (неонатальный скрининг) на НБО является основой профилактики наследственных болезней в популяциях, поскольку позволяет выявлять заболевания на доклинической стадии и своевременно начинать патогенетическую терапию.

В Российской Федерации в настоящее время проводится неонатальный скрининг на 5 НБО: фенилкетонурию (ФКУ), врожденный гипотиреоз, адреногенитальный синдром, галактоземию и муковисцидоз. Основным методом лечения ФКУ и галактоземии является пожизненная диетотерапия, основанная на ограничении или полном исключении патогенетически значимых компонентов пищи с целью обхода метаболического блока и предупреждения накопления продуктов аномального обмена, оказывающих токсическое воздействие на организм ребенка.

Очень важным является анализ влияния длительно проводимой диетотерапии на нутритивный статус, нервно-психическое развитие и качество жизни больных ФКУ и галактоземией, а также обоснование и разработка новых отечественных продуктов лечебного питания со специально заданным составом, оптимизация терапевтической коррекции НБО.

В связи с этим диссертационная работа Бушуевой Т.В., посвященная оптимизации диетотерапии фенилкетонурии и галактоземии у детей представляется актуальной и своевременной.

В результате проведенного исследования установлены особенности физического и нервно-психического развития больных ФКУ в зависимости от начала патогенетической диетотерапии и качественных характеристик применяемого специализированного продукта. Определена биологическая ценность специализированных продуктов без фенилаланина, широко применяемых в питании больных ФКУ в РФ. Разработаны новые отечественные специализированные продукты высокой биологической и пищевой ценности на основе аминокислот без фенилаланина, а также низко- и безбелковые продукты на основе крахмалов и углеводно-жировых концентратов для больных ФКУ различного возраста. Разработан специализированный продукт «Нутрилак безлактозный +» для больных галактоземией. Показана необходимость медикаментозной профилактики остеопороза у больных галактоземией старше 1 года с подбором безлактозных препаратов кальция и витамина D; при наличии неврологической симптоматики - применение противосудорожных, ноотропных и метаболических препаратов, не содержащих лактозу. Разработан алгоритм назначения диетотерапии с учетом тяжести течения галактоземии I типа, содержания общей галактозы в крови и выраженности цитолиза, позволяющий сохранить грудное вскармливание при ее легких вариантах.

Данные, полученные при выполнении диссертационного исследования, могут быть использованы медико-генетическими службами регионов, в том числе для разработки профилактических программ при оказании медико-генетической помощи населению.

Исследование проведено на основе большого объема фактического материала. По теме диссертации опубликовано 43 печатные работы, в том числе 19 – в реферируемых журналах перечня ВАК РФ, рекомендованных для защиты докторских диссертаций по медицине, 1 статья в иностранной печати.

В результате диссертационной работы поставленная цель и задачи выполнены; положения, выносимые на защиту, обоснованы проведенными исследованиями и логично вытекают из полученных результатов. Автореферат хорошо оформлен и иллюстрирован, полностью раскрывает содержание диссертации.

Таким образом, диссертационная работа Бушуевой Татьяны Владимировны «Диетотерапия при наследственной патологии обмена веществ, выявляемой по неонатальному скринингу», представленная на соискание ученой степени доктора медицинских наук по специальностям 14.01.08 – «педиатрия», 14.01.11 – «нервные болезни», является научно-квалификационной работой, в которой содержится решение актуальной проблемы лечения наследственных болезней обмена, что соответствует требованиям п.9 «Положения о присуждения ученых степеней», утвержденного Постановлением Правительства РФ №842 от 24.09.13г., предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени доктора медицинских наук.

17 мая 2016 года

Заведующая Кубанской межрегиональной
медико-генетической консультацией
ГБУЗ «Научно-исследовательский институт –
Краевая клиническая больница № 1
им. проф. С.В.Очаповского»
доктор медицинских наук

Светлана Алексеевна Матулевич

Подпись С.А. Матулевич ЗАВЕРЯЮ

Специалист по кадрам Петухова Виктория Александровна

350086 г.Краснодар, ул. 1 Мая 167
тел/факс 8 (861) 252 75 44; e-mail: kubanmgk@mail.

ОТЗЫВ

на автореферат диссертационной работы
Бушуевой Татьяны Владимировны
«Диетотерапия при наследственной патологии обмена веществ, выявляемой по неонатальному скринингу», представленной на соискание ученой степени доктора медицинских наук по специальностям 14.01.08 –«педиатрия», 14.01.11 –«нервные болезни»

В течение длительного периода интенсивных исследований наследственных болезней обмена (НБО) была выработана специфическая стратегия их биохимической диагностики. Она включает использование программ массового и селективного просеивания для предположительного выявления НБО с последующей подтверждающей диагностикой. Ранняя диагностика заболеваний необходима для назначения патогенетической терапии, которая позволяет предупредить тяжелые инвалидизирующие осложнения. Отечественные исследования не содержат научно-обоснованные отдаленные результаты предлагаемой терапии для больных, имеющих диагноз НБО.

Автореферат диссертации соискателя Бушуевой Т.В. выполнен и представлен как фундаментальная научная работа, в которой изложены основные выполненные автором исследования, а также разработаны общетеоретические положения, общая совокупность которых является не только существенным научным достижением, но и новаторским решением научной проблемы, имеющей важное теоретическое и практическое значение, внедрение которой в современную медицинскую науку внесет значительный вклад в дальнейшее развитие патогенетической терапии НБО.

Бушуева Т.В. впервые предложила концепцию оптимизации диетотерапии больных фенилкетонурии и галактоземии. Впервые в представленной работе проведено комплексное проспективно-ретроспективное исследование особенностей течения заболевания у

пациентов с классической фенилкетонурией и галактоземией тип I, что очень важно для организации рационального лечения больных с указанной патологией.

Автором научно доказана необходимость соблюдения диеты при фенилкетонурии в течение всей жизни, что обеспечивает адекватный уровень социальной адаптации пациентов. Диссертант взялась за сложную работу – обоснование необходимости разработки отечественных специализированных продуктов для пациентов с наследственными нарушениями аминокислотного и углеводного обмена. Впервые, при непосредственном участии Бушуевой Т.В., разработаны отечественные специализированные продукты повышенной биологической ценности. Доказана их хорошая переносимость и клиническая эффективность.

Установлено, что при галактоземии существует гено-фенотипическая корреляция течения заболевания, что позволяет назначить персонифицированное лечение с первых недель жизни больного ребенка.

Автореферат диссертанта обладает внутренним единством, содержит новые научные результаты и положения о диетотерапии наследственных болезней обмена, выявляемых по неонатальному скринингу, а также проблемах методологии и концептуализации данной сферы научного знания в мировой и российской практике.

Отражение в автореферате обширного списка публикаций и апробации результатов диссертационного исследования явственно свидетельствует о весомом личном практическом вкладе диссертанта в отечественную медицинскую науку. Предложенные автором научные теоретические и практические решения проблемы диетотерапии при нарушениях обмена строго аргументированы.

Весьма импонирует тот факт, что соискатель осуществляет анализ данного методологического аспекта, используя междисциплинарный и общенаучный подходы в контексте современной российской практики.

Заключение: диссертационная работа Бушуевой Т.В. «Диетотерапия при наследственной патологии обмена веществ, выявляемой по неонатальному скринингу», представленная на соискание ученой степени доктора медицинских наук по специальностям 14.01.08 –«педиатрия», 14.01.11 – «нервные болезни», является научно-квалификационной работой, в которой содержится решение актуальной проблемы лечения наследственных болезней обмена, что соответствует требованиям п.9 «Положения о присуждении ученых степеней», утвержденного Постановлением Правительства РФ №842 от 24.09.13г., предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени доктора медицинских наук.

25.03.2016

Заведующая лабораторией наследственной патологии
ФГБНУ «НИИ медицинской генетики»
Доктор медицинских наук, профессор

Назаренко Людмила Павловна

Подпись Назаренко Л.П. ЗАВЕРЯЮ
Ученый секретарь
ФГБНУ «НИИ медицинской генетики»
к.б.н.

Хитринская Ирина Юрьевна

ФГБНУ «НИИ медицинской генетики», Россия, 634050 г.Томск. Набережная реки Ушайки, 10; тел/факс: 8-3822-53-56-83
E-mail; ludmila.nazarenko@medgenetics.ru
www. medgenetics.ru

ОТЗЫВ

на автореферат диссертационной работы
Бушуевой Татьяны Владимировны на тему:
«Диетотерапия при наследственной патологии обмена веществ, выявляемой по неонатальному скринингу», представленной на соискание ученой степени доктора медицинских наук
по специальностям 14.01.08 –«педиатрия», 14.01.11 –«нервные болезни»

Диссертационная работа Бушуевой Т.В. посвящена актуальной теме педиатрии и неврологии – лечению наследственных болезней обмена веществ, выявляемых путем неонатального скрининга. К таким заболеваниям относятся фенилкетонурия (ФКУ) и галактоземия I типа (ГАЛ), а патогенетическим методом их лечения является диетотерапия. Несмотря на то, что скрининг на ФКУ в Российской Федерации проводится около 30 лет, а на галактоземию с 2006 года, в отечественной литературе практически не освещаются результаты наблюдений за эффективностью проводимого лечения, особенности используемых специализированных продуктов и медицинская концепция организации лечебного питания при указанных видах патологии.

Эффективность программы неонатального скрининга во многом зависит от вовремя назначенного и адекватно проводимого лечения, комплаентности родителей больного ребенка, а впоследствии и самого пациента. Чрезвычайно важным моментом для коррекции метаболических расстройств является наличие современного доступного лечебного питания, соответствующего возрастным потребностям больного. Все мероприятия массового обследования новорожденных направлены на выявление наследственных метаболических нарушений и своевременную организацию

патогенетического лечения, чтобы избежать инвалидизации, обеспечить нормальный рост, развитие и социальную адаптацию пациента.

Автором была поставлена конкретная цель - научно обосновать необходимость разработки и включения в состав патогенетической диетотерапии новых отечественных специализированных продуктов для больных с наследственными нарушениями аминокислотного и углеводного обмена, выявляемых по неонатальному скринингу.

Проспективно-ретроспективная оценка показателей физического, нервно-психического и моторного развития больных детей на фоне длительного диетического лечения, тщательный анализ состава специализированных продуктов, используемых на территории Российской Федерации в последние годы, позволили автору сформулировать медико-биологическую концепцию оптимизации диетотерапии больных фенилкетонурией и галактоземией, принять непосредственное участие в разработке новых отечественных специализированных продуктов с высокой биологической ценностью и доказать их клиническую эффективность.

Очень важно, что в работе показаны не только положительные, но и отрицательные результаты лечения, причиной которых, являются позднее начало терапии и отрицательная комплаентность семьи больного ребенка. В этих случаях страдают когнитивное и речевое развитие, психоэмоциональное состояние пациента, наблюдаются серьезные двигательные расстройства, которые фиксируются с помощью нейро-визуализационных методов исследования.

Впервые автором исследовано качество жизни больных ФКУ различного возраста, установлена взаимосвязь показателей психоэмоционального здоровья и возрастом начала патогенетической диетотерапии.

Впервые разработан алгоритм дифференцированного подхода к назначению специализированных безлактозных продуктов и проведены исследования по эффективности лечения галатоземии I типа, установлены

взаимосвязь тяжести течения заболевания и наличием определенных мутаций в гене, кодирующем фермент галактозо-1- фосфатуридилтрансферазу (Г1ФУТ).

Работа имеет не только большое научно-практическое значение, в ней аргументированы новые общетеоретические и научные положения, которые дают возможность оптимизации лечения в настоящее время и перспективу для дальнейших исследований в области наследственных болезней обмена веществ.

Автореферат диссертации соискателя Бушуевой Т.В. представляет собой фундаментальную научную работу с последовательным изложением результатов основных исследований, проведенных автором, хорошо структурирован и завершается логически вытекающими из полученных результатов выводами и практическими рекомендациями.

Результаты диссертационной работы отражены в 43 публикациях, включая 19 в журналах, рекомендованных ВАК РФ для публикаций материалов докторских и кандидатских диссертаций, 1 статью в иностранной печати.

Материалы проведенных исследований доложены на российских и международных научных форумах, посвященных проблемам педиатрии, клинической генетики и неврологии.

Диссертационная работа Бушуевой Т.В. «Диетотерапия при наследственной патологии обмена веществ, выявляемой по неонатальному скринингу», представленная на соискание ученой степени доктора медицинских наук по специальностям 14.01.08 –«педиатрия», 14.01.11 – «нервные болезни», выполнена на высоком методическом уровне и является завершенной научно-квалификационной работой. В работе решена актуальная для педиатрии и детской неврологии проблема: разработаны и внедрены в практическую работу педиатров, неврологов и клинических генетиков новые специализированные продукты лечебного питания для больных ФКУ и галактоземией.

Основные положения диссертации «Диетотерапия при наследственной патологии обмена веществ, выявляемой по неонатальному скринингу» соответствуют требованиям п.9 «Положения о присуждении ученых степеней», утвержденного Постановлением Правительства РФ №842 от 24.09.13г., предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени доктора медицинских наук, а её автор Бушуева Татьяна Владимировна заслуживает искомой степени доктора медицинских наук по специальностям 14.01.08 –«педиатрия» и 14.01.11 –«нервные болезни»

14.04.2016

Директор ФГБНУ «МГНЦ»
доктор медицинских наук, профессор Куцев Сергей Иванович

Подпись Куцева С.И. ЗАВЕРЯЮ

Ученый секретарь
ФГБНУ «МГНЦ» к.м.н. Воронина Екатерина Сергеевна

Федеральное государственное бюджетное учреждение "медико-генетический научный центр" российской академии медицинских наук
Российская Федерация, 115478, Москва, Москворечье, д.1
Телефон +7 (499) 6128107 Факс+7 (495) 3240702
Электронная почта: mgnc@med-gen.ru
Официальный сайт www.med-gen.ru

ОТЗЫВ

на автореферат диссертационной работы Бушуевой Татьяны Владимировны «ДИЕТОТЕРАПИЯ ПРИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ, ВЫЯВЛЯЕМОЙ ПО НЕОНАТАЛЬНОМУ СКРИНИНГУ», представленной на соискание ученой степени доктора медицинских наук по специальностям 14.01.08. – педиатрия 14.01.11. – нервные болезни.

Фенилкетонурия и галактоземия I типа являются самыми распространенными наследственными болезнями обмена. Важнейшим этапом в предупреждении тяжелых осложнений и инвалидизирующих расстройств у детей является ранняя диагностика и назначение патогенетической терапии на доклиническом этапе. Внедрение с 1983 года в Российской Федерации неонатального скрининга на фенилкетонурию (ФКУ) и врожденный гипотиреоз, а с 2006 года - на адреногенитальный синдром, галактоземию и муковисцидоз позволило не только своевременно выявлять эти формы патологии, начать коррекцию метаболических нарушений, но и получить сведения о частоте указанных заболеваний. Основным методом патогенетической коррекции врожденных метаболических нарушений является диетотерапия, которая должна проводится пожизненно и учитывать особенности каждого возрастного периода. Улучшение состава и расширение ассортимента диетических продуктов способно существенно влиять на качество жизни семей с НБО, поэтому разработка качественных отечественных продуктов является на сегодняшний день актуальной задачей. Кроме того, важным является анализ влияния длительно проводимой диетотерапии на нутритивный статус, нервно-психическое развитие и качество жизни больных ФКУ и галактоземией.

Сформулированные автором задачи исследования адекватны поставленной цели. Во введении автором обоснована также научная новизна и практическая значимость работы.

Автореферат диссертации Бушуевой Т.В. представляет из себя написанную хорошим языком, ясно сформулированную фундаментальную работу.

Автореферат достаточно ясно и полно отражает результаты исследования. Выводы работы обоснованы и хорошо аргументированы. Основные результаты исследования опубликованы в печати.

В работе впервые сформулирована современная медико-биологическая концепция оптимизации диетотерапии фенилкетонурии и галактоземии у детей. Впервые в педиатрической практике проведено комплексное проспективно-ретроспективное исследование особенностей течения классической фенилкетонурии и галактоземии I типа. Впервые показано, что своевременно начатое лечение (до 3-х мес. жизни), способствует

повышению качества жизни больных фенилкетонурией, особенно параметров психосоциального здоровья: эмоционального тонуса, адаптации в дошкольных и школьных учреждениях, эффективности обучения. Впервые в России разработаны современные отечественные специализированные продукты повышенной биологической ценности для больных фенилкетонурией. Впервые разработан и налажен промышленный выпуск новой отечественной безлактозной смеси «Нутрилак безлактозный+», обогащенной длинноцепочечными жирными кислотами, доказана ее высокая клиническая эффективность и безопасность при использовании у больных галактоземией I типа. Показано, что дифференцированный подход к назначению диетотерапии с учетом уровня галактозы крови, выраженности цитолиза, тяжести течения заболевания позволяет сохранить грудное вскармливание при легких клинических вариантах галактоземии, ограниченно использовать его при среднетяжелых формах и полностью исключить при тяжелом течении галактоземии.

Несомненна и практическая значимость представленной работы. Разработаны новые отечественные специализированные продукты высокой биологической и пищевой ценности на основе аминокислот без фенилаланина серии «Нутриген -phe», а также низко- и безбелковые продукты на основе крахмалов и углеводно-жировых концентратов серий «Нутриген» и «Детка» для больных ФКУ различного возраста. Разработан специализированный продукт «Нутрилак безлактозный +» для больных галактоземией. Установлено, что для организации патогенетической диетотерапии больных с ФКУ и галактоземией целесообразно использовать современные Российские нормы физиологических потребностей в энергии и пищевых веществах (МР 2.3.1.2432-08). Показана необходимость медикаментозной профилактики остеопороза у больных галактоземией старше 1 года с подбором безлактозных препаратов кальция и витамина D; при наличии неврологической симптоматики рекомендовано применение противосудорожных, ноотропных и метаболических препаратов, не содержащих лактозу. Результаты работы успешно внедрены в клиническую практику отделения питания здорового и больного ребенка, отделения психоневрологии и психосоматической патологии, отделения патологии раннего детского возраста, Консультативно-диагностического центра ФГБУ «Научный центр здоровья детей» Минздрава России. Результаты исследования представлены в «Федеральных клинических рекомендациях по оказанию медицинской помощи детям с фенилкетонурией и нарушениями обмена тетрагидробиоптерина» и «Федеральных клинических рекомендациях по оказанию медицинской помощи детям с галактоземией», утвержденных Союзом педиатров России и размещенных на сайте МЗ РФ http://www.femb.ru Материалы работы внедрены в

педагогический процесс кафедры педиатрии и детской ревматологии педиатрического факультета ГБОУ ВПО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России и Отдела постдипломного образования ФГБУ «НЦЗД» Минздрава России.

Таким образом, можно заключить, что диссертационная работа Бушуевой Татьяны Владимировны «ДИЕТОТЕРАПИЯ ПРИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ, ВЫЯВЛЯЕМОЙ ПО НЕОНАТАЛЬНОМУ СКРИНИНГУ», является научно-квалификационной работой в которой содержится решение актуальной задачи обследования и лечения больных наиболее распространенными НБО, что соответствует требованиям п.9 «Положения о присуждении ученых степеней», утвержденного Постановлением Правительства РФ №842 от 24.09.13, предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени доктора медицинских наук. Бушуева Т.В. заслуживает искомой ученой степени доктора медицинских наук по специальностям 14.01.08. – педиатрия 14.01.11. – нервные болезни.

01 июня 2016

Заведующий лабораторией
ДНК-диагностики ФГБНУ «МГНЦ»
доктор биологических наук, профессор РАН _____Поляков А.В.

Подпись Полякова А.В. ЗАВЕРЯЮ
Ученый секретарь ФГБНУ «МГНЦ» к.м.н. _____Воронина Е.С.

ФГБНУ «Медико-генетический Научный Центр» 115478 Москва, Москворечье, 1