ОТЗЫВ

научного руководителя

Фисенко Дарья Андреевна – соискатель ученой степени кандидата медицинских наук по специальностям 3.1.21. Педиатрия, 3.1.24. Неврология.

Диссертация на тему: «Оценка эффективности генной терапии спинальной мышечной атрофии у детей раннего возраста»

Фисенко Д.А., в ходе работы над диссертационным исследованием, продемонстрировала свою компетентность и профессионализм. За время обучения и проведения работы автор проявила себя как ответственный, инициативный клиницист, способный четко формулировать цель и задачи диссертационной работы, верно интерпретировать и излагать полученные результаты.

Впервые в РФ Фисенко Д.А. было проведено исследование крупнейшей когорты детей со СМА (I тип и пресимптоматическая стадия заболевания) до лечения и при катамнестическом наблюдении в течение 2-х лет после инициации генной терапии. В данной работе также представлены данные обследования детей раннего возраста без неврологической патологии. Все дети были разделены на 2 группы – без неврологической патологии (группа контроля) и со СМА (основная группа). В состав основной группы вошли пациенты со СМА I типа и дети со СМА на пресимптоматической стадии.

В ходе работы автором впервые в РФ были определены нормативные показатели ЭНМГ, а также установлены показатели уровней НФ в сыворотке крови у неврологически здоровых детей раннего возраста. Применение результатов диссертационной работы в практике позволит более точно диагностировать нервно-мышечную патологию у детей раннего возраста, определять прогноз течения заболеваний, в том числе и СМА, а также оценивать результаты патогенетического лечения.

Фисенко Д.А. было доказано, что применение генной терапии на пресимптоматической стадии СМА позволяет пациентам формировать двигательные навыки в соответствии с нормативами ВОЗ, а детям с клиническими проявлениями СМА приобретать моторные навыки, развитие которых было бы невозможно при естественном течении заболевания. Особо важными результатами исследования Фисенко Д.А. является установление маркера эффективности генной терапии, а также определение прогностических критериев формирования навыка самостоятельного сидения у пациентов со СМА I типа. Полученные результаты важны для клинической практики, так как позволяют на этапе назначения патогенетической терапии определить прогноз течения заболевания, разработать индивидуальный план наблюдения и реабилитации ребенка с тяжелым нервно-мышечным заболеванием.

Фисенко Д.А. лично принимала участие в изучении отечественной и зарубежной литературы, посвященной состоянию изучаемого вопроса; разработке дизайна и формировании научной базы исследования; проведении и оценке результатов лабораторных и инструментальных показателей пациентов в динамике. В частности, автором выполнялась оценка по шкалам двигательного развития, ЭНМГ, измерялись уровни сывороточных тяжелых и легких цепей нейрофиламентов (НФ). На финальном этапе исследования Фисенко Д.А. непосредственно участвовала в анализе полученных данных, проведении статистического анализа результатов исследования, а также в апробации работы и подготовке основных публикаций по выполненному диссертационному исследованию.

По теме исследования Фисенко Д.А. были опубликованы 8 научных работ – 6 статей и 2 тезиса. Все журналы, в которых представлены данные публикации, рекомендуются ВАК Минобрнауки РФ, а также рецензируются по специальности Неврология (3.1.24.).

Полученные результаты научного исследования были доложены на различных научных конференциях и заседаниях: на V Научно-практической

конференции студентов и молодых учёных «Студеникинские чтения-2022» (г. Москва, 2 декабря 2022), Студеникинские чтения-2023 (г. Москва, 6 декабря 2023), на Междисциплинарной научно-практической онлайн-конференции «Генетика от А до Я» (14-15 ноября 2023), на всероссийском форуме «Здоровье нации – основа процветания России» (г. Москва, 14-16 мая 2025).

Диссертационная работа Фисенко Дарья Андреевны на тему «Оценка эффективности генной терапии спинальной мышечной атрофии у детей раннего возраста» является завершенным научно-квалификационным самостоятельным трудом, выполненным на высоком научном и методическом уровне, и может быть представлено к защите.

Фисенко Д.А. достойна присуждения ей ученой степени кандидата медицинских наук.

Д.м.н., профессор,
начальник Центра детской психоневрологии,
заведующая отделением психоневрологии и
нейрореабилитации Центра
детской психоневрологии
ФГАУ «НМИЦ здоровья детей»
Минздрава России Л.М. Кузенкова

Ученый секретарь
ФГАУ «НМИЦ здоровья детей»
Минздрава России,
д.м.н., профессор РАН И.В. Винярская

« 19 » мая 2025 года