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»

При выполнении диссертационной работы Фисенко Д.А. продемонстрировала себя как специалист, готовый к решению сложной научной задачи, а также как компетентный врач. В исследовании отчетливо проявились профессиональные навыки Фисенко Д.А., способность к обобщению, анализу, интерпретации данных и верному изложению полученных результатов.

В диссертационном исследовании Фисенко Д.А. впервые в РФ представлена наиболее крупная когорта пациентов со СМА до и после применения генной терапии с 2-летнем периодом наблюдения, с оценкой по шкалам двигательного развития, определением ЭНМГ-показателей и уровней легких и тяжелых цепей нейрофиламентов в сыворотке крови. Также в работе впервые были определены нормативные показатели ЭНМГ (амплитуда, площадь и латентность М-ответа, скорость распространения возбуждения) при исследовании локтевого нерва и установлены уровни легких и тяжелых цепей нейрофиламентов в сыворотке крови у детей раннего возраста без неврологической патологии в возрасте 0-24 месяцев жизни. Это позволило не только показать высокую эффективность генной терапии имеет у пациентов со СМА I типа, но и продемонстрировать, что старт лечения у детей со СМА на пресимптоматической стадии позволяет предотвратить развитие симптомов заболевания и сформировать двигательные навыки в соответствии с нормативами ВОЗ. Детальная клиническая и инструментальная оценка пациентов со СМА I типа позволила определить прогностические факторы

эффективности генной терапии как по значениям шкалы CHOP-INTEND, так и значению амплитуды М-ответа у пациентов перед проведением генной терапии препаратом онасемноген абепарвовек.

Выводы полностью отражают результаты диссертационного исследования. Практические рекомендации, сформулированные в результате научной работы, будут способствовать более точному прогнозированию течения заболевания у пациентов со СМА I типа на фоне генной терапии, а также помогут в оценке эффективности терапии детей со СМА на пресимптоматической стадии.

Фисенко Д.А. лично принимала участие во всех этапах диссертационного исследования: изучение отечественной и зарубежной литературы, формирование базы данных пациентов со СМА I типа и у детей со СМА на пресимптоматической стадии. Автором проводилась оценка клинических, лабораторных и инструментальных данных пациентов как до проведения генной терапии, так и при динамическом наблюдении в течение 2-х лет после проведенного лечения. Фисенко Д.А. проводила статистическую обработку и интерпретировала полученные данные.

Автором были подготовлены 8 научных работ, которые были опубликованы в журналах, рекомендуемых ВАК Минобрнауки РФ и рецензируемых по специальности Неврология (3.1.24) по теме исследования, из них 6 статей и 2 тезиса. Также полученные результаты работы были представлены 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» представляет собой завершённое научно-квалификационное исследование, которое может быть представлено к защите.

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

Заведующий лабораторией
нервных болезней ФГАУ
«НМИЦ здоровья детей»
Минздрава России, д.м.н. А.Л. Куренков

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

« 23 » мая 2025 года