ОТЗЫВ
на автореферат диссертации
Миловановой Анастасии Михайловны на тему:
«Клиническая и молекулярно-генетическая характеристика врожденного и инфантильного нефротического синдрома»,
представленной на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальностям
14.01.08 – Педиатрия и 03.02.07 - Генетика

Стремительное развитие генетики как науки и открытие все новых генов, ответственных за функциональность клубочкового фильтра обуславливают актуальность поиска патогенных мутаций у российской когорты пациентов, а также необходимость формирования целого пласта знаний о генетической гетерогенности российских пациентов.

На сегодняшний день во всем мире ведется поиск эффективных методов терапии, направленной на достижение ремиссии у пациентов с генетическим нефротическим синдромом, однако специфическая метаболическая терапия возможна лишь при мутациях в нескольких генах. Дети с остальными генетическими вариантами имеют крайне низкие шансы на выход в ремиссию и впоследствии становятся пациентами отделений диализа.

Среди контингента отделений заместительной почечной терапии дети с генетическим нефротическим синдромом встречаются нечасто вледствие редкости патологии, однако почти все эти дети имет тенденцию к снижению функции почек по клубочковой фильтрации до хронической болезни почек 5 стадии в детском возрасте, в связи с чем проблема инициации заместительной почечной терапии и, особенно, трансплантации почки актуальна у этой категории больных. У детей с верифицированной генетической причиной болезни процент возврата заболевания в трансплантат крайне низок, что делает эту группу пациентов более перспективной в отношении трансплантации почки, чем группу с идиопатическим нефротическим синдромом.

Цель диссертационной работы - оптимизация существующих методов диагностики и лечения врожденного и инфантильного нефротического синдрома, что крайне важно в связи с малым объемом генетических тестирований, на настоящий момент проводящихся на территории РФ, а также с необходимостью своевременной подготовки пациентов к инициации заместительной почечной терапии.

Для достижения поставленной цели диссертантом проведена масштабная работа по изучению молекулярно-генетических причин врожденного и инфантильного нефротического синдрома, а также нефротического синдрома с возрастом дебюта старше 1 года жизни (99 детей с дебютом нефротического синдрома на первом году жизни, 151 ребенок - с

более поздним дебютом), также выполнено скрупулезное клиническое описание с оценкой экстраренальной симптоматики.

Методический уровень диссертации следует оценивать как высокий. Цель и задачи исследования обозначены ясно, использованы современные методы статистической обработки информации. Проведена оценка почечной выживаемости у детей с различным возрастом дебюта, разным морфологическим диагнозом, а также выполнено сравнение прогрессирования хронической болезни почек в зависимости от наличия или отсутствия верифицированной генетической причины заболевания.

Основные положения работы изложены в 10 публикациях в российских и зарубежных изданиях, 3 из них – статьи по результатам в журналах, рекомендованных ВАК. Материалы работы обсуждены на ряде российских и международных конференций и конгрессов.

Научно-практическая значимость диссертационной работы Миловановой А.М. не вызывает сомнений и обусловлена первым в России систематическим описанием клинических и генетических особенностей врожденного и инфантильного нефротического синдрома, выполненном на статистически достаточной выборке.

Работа Миловановой Анастасии Михайловны соответствует требованиям п.9 «Положения о присуждении ученых степеней», утвержденного постановлением Правительства РФ от 24.09.2013 г. №842, предъявляемым Министерством науки и высшего образования Российской Федерации к диссертационным работам на соискание ученой степени кандидата медицинских наук, а ее автор, Милованова Анастасия Михайловна, заслуживает присуждения ученой степени кандидата медицинских наук по специальностям 14.01.08 – Педиатрия и 03.02.07 – Генетика.

Заведующий отделением диализа
Обособленного стрктурного подразделения
«Российская детская клиническая больница»
ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России,
к.м.н. Румянцев Александр Львович

Подпись кандидата медицинских наук
Румянцева А.Л. удостоверяю
Ученый секретарь ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова
к.м.н., доцент О.М. Демина

117997, г. Москва, ул. Островитянова, д.1
Тел.: +7 (495) 434-14-22
e-mail: rsmu@rsmu.ru
https:// rsmu.ru

«19» апреля 2022