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

Проблема ранней диагностики и терапии нефротического синдрома у детей, манифестирующего на первом году жизни, является актуальной как для нефрологов, так для неонатологов и педиатров.

На современном этапе известен широкий спектр генетических причин врожденного и инфантильного нефротического синдрома (НС). Раннее установление этиологии НС позволяет не только своевременно провести оценку экстраренальных проявлений (в частности, отставание психо-моторного развития, умеренное снижение слуха), что представляет значительные сложности у новорожденных и детей грудного возраста, но и начать коррекцию внепочечных проблем. Необходимо отметить, что раннее начало метаболической терапии у пациентов с нуклеотидными вариантами в генах *COQ2, COQ6, CUBN* позволяет выйти в стойкую ремиссию нефротического синдрома и предотвратить снижение функции почек.

Проведение расширенного молекулярно-генетического обследования детей раннего возраста с НС трудно осуществимо по ряду экономических причин, однако исследование небольшой панели генов, патология которых наиболее часто приводит к наследственному нефротическому синдрому у детей, проживающих в России, целесообразно и более оправдано экономически.

Цель представленной работы: «Оптимизация диагностических и терапевтических подходов при врожденном и инфантильном нефротическом синдроме с учетом клинической и молекулярно-генетической характеристики заболевания». Для достижения поставленной цели

диссертантом проведено глубокое исследование по изучению молекулярно-генетических причин врожденного и инфантильного нефротического синдрома - обследовано 99 детей с дебютом нефротического синдрома на первом году жизни. Наряду с этим было выполнено тщательное описание экстраренальной симптоматики и проведена ее оценка, чему способствовало привлечение смежных специалистов.

Методический уровень диссертации следует оценивать как высокий. Цель и задачи исследования четко сформулированы, использованы современные методы статистической обработки информации.

Научно-практическая значимость диссертационной работы Миловановой А.М. не вызывает сомнений. Ценность работы обусловлена систематизацией результатов обследования когорты детей с врожденным и инфантильным нефротическим синдромом, проживающих в России.

Автореферат написан в соответствии с требованиями ВАК, полностью отражает содержание диссертации. Таблицы и рисунки наглядно иллюстрируют представленный материал.

Полученные выводы обоснованы, достоверны и логично вытекают из содержания работы. Положения, выносимые на защиту, соответствуют задачам исследования и полученным результатам.

Наиболее важным представляется вывод о преимуществе проведения молекулярно-генетического исследования у детей с ранним возрастом дебюта нефротического синдрома по сравнению с пункционной нефробиопсией в связи с большей информативностью, а также меньшей инвазивностью.

Основные положения диссертационного исследования представлены в 10 публикациях в отечественных и зарубежных изданиях, в том числе 3 статьи опубликованы в журналах, рекомендованных ВАК. Результаты работы также докладывались на достаточном количестве российских и международных конференциях и конгрессах.

Работа Анастасии Михайловны Миловановой «Клиническая и молекулярно-генетическая характеристика врожденного и инфантильного нефротического синдрома», полностью соответствует требованиям п. 9 «Положения о присуждении ученых степеней», утвержденного Постановлениям Правительства РФ от 24.09.2013 г. № 842 (в редакции Постановления Правительства РФ от 21.06.2016 г. № 335), предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени кандидата медицинских наук, а ее автор заслуживает присуждения ученой степени кандидата медицинских наук по специальностям: 14.01.08 – Педиатрия и 03.02.07 – Генетика.

19 апреля 2022 г

Профессор кафедры госпитальной педиатрии
им. академика В.А. Таболина
педиатрического факультета
ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова
Минздрава России,
доктор медицинских наук, профессор Чугунова Ольга Леонидовна

Шифр специальности 14.01.08.



Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации
117997, г. Москва, ул. Островитянова, д. 1
Тел.: (495) 434-14-22 e-mail: rsmu@rsmu.ru
Тел.: (499) 254-67-62 e-mail: ol_chugunova@mail.ru