ОТЗЫВ

на автореферат диссертации **Симонова Максима Викторовича**
на тему «Генотип-фенотипические особенности муковисцидоза у детей из различных субъектов Северо-Кавказского федерального округа»
на соискание ученой степени кандидата медицинских наук
по специальностям:

3.1.21. – Педиатрия и 1.5.7. – Генетика

Актуальность

Актуальность диссертационной работы Симонова М.В. не вызывает сомнений и обусловлена прежде всего тем, что муковисцидоз является одним из наиболее распространенных аутосомно-рецессивных наследственных заболеваний, характеризующимся нарушением функции гена *CFTR* со средней частота в Российской Федерации (РФ) 1:10 000 новорожденных, и общее количеством пациентов более 4 тысяч человек. Заболевание имеет важное медико-социальное значение, так как приводит к ранней инвалидизации и требует комплексного наблюдения и мультисистемного подхода. Известен факт различия в частотах генотипов при муковисцидозе между разными регионами РФ, что связано с генетической гетерогенностью населения и особенностями популяций в различных регионах страны. Население Северо-Кавказского федерального округа (СКФО) является весьма гетерогенным с точки зрения этнического состава и генетических особенностей. Эти различия могут влиять на клинические проявления заболевания, его диагностику и выбор терапии. Поэтому важно учитывать региональные особенности при разработке протоколов лечения и ведения пациентов с муковисцидозом.

Научная новизна работы

В работе автор использовал современные подходы: впервые в РФ комплексно изучены клинические, лабораторно-инструментальные и молекулярно-генетические особенности муковисцидоза у детей из различных

субъектов СКФО. Впервые проанализированы особенности муковисцидоза у сибсов из различных субъектов СКФО, а также проведена сравнительная характеристика больных муковисцидозом из СКФО с пациентами из других регионов РФ. Установлен спектр и относительные частоты аллелей и генотипов гена *CFTR* у пациентов с муковисцидозом из различных субъектов СКФО. Впервые для РФ описаны три патогенных варианта гена *CFTR*, обусловливающие «тяжелый» фенотип заболевания, а также проведен анализ возможностей применения патогенетической терапии у детей с муковисцидозом из СКФО. Автор демонстрирует клинико-лабораторную эффективность таргетной терапии МВ на ряде примеров.

Объективность, научная обоснованность, достоверность

Выводы соответствуют поставленным задачам. Достоверность результатов основана на значительном количестве клинических наблюдений и использовании современных методов исследования и статистических методов обработки полученной информации. Диагностика клинической картины муковисцидоза и определение спектра и относительных частот аллелей и генотипов гена *CFTR* основываются на современных стандартизированных подходах, которые обсуждаются и приняты в отечественной и зарубежной литературе. Результаты исследования соответствуют поставленной цели и задачам, подтверждаются достаточным числом пациентов и статистически значимыми методами анализа. Автореферат построен по классической схеме, стилистически выверен, отличается логичностью и последовательностью изложения. Материалы исследования доложены на зарубежных и отечественных научных форумах, опубликованы 13 научных работ, из них 4 статьи в российских рецензируемых журналах, включенных в перечень изданий, рекомендованных ВАК.

Заключение

Таким образом, по своей актуальности, объёму и качеству проведенных исследований, новизне полученных результатов, научной и практической

значимости диссертационная работа Симонова М.В. «Генотип-фенотипические особенности муковисцидоза у детей из различных субъектов Северо-Кавказского федерального округа» является законченной научно-квалификационной работой, в которой содержится новое решение актуальной научно-практической задачи по улучшению и оптимизации генетической диагностики и терапии пациентов с муковисцидозом из различных субъектов СКФО и соответствует требованиям пункта 9. Положения о присуждении ученых степеней, утвержденного постановлением Правительства РФ от 24.09.2013 г. №842 «О присуждении ученых степеней», предъявляемым Министерством науки и высшего образования Российской Федерации к диссертационным работам на соискание ученой степени кандидата наук, а ее автор Симонов Максим Викторович заслуживает присуждения ученой степени кандидата медицинских наук по специальностям 3.1.21. – Педиатрия и 1.5.7. – Генетика.

Кандидат медицинских наук, ведущий научный сотрудник бюджетного учреждения высшего образования Ханты-Мансийского автономного округа – Югры «Сургутский государственный университет»

Донников Максим Юрьевич

ПОДПИСЬ Донникова М.Ю.
ЗАВЕРЯЮ
НАЧАЛЬНИК ОТДЕЛА ПО РАБОТЕ С ПЕРСОНАЛОМ
30 июля 2025 г.

Бюджетное учреждение высшего образования Ханты-Мансийского автономного округа – Югры «Сургутский государственный университет»

Адрес организации: 628412, Ханты-Мансийский автономный округ — Югра, г. Сургут, пр. Ленина, д. 1

Телефон: 8 (3462) 76-29-00

Адрес электронной почты: secretar@surgu.ru

Дата: 30.07.2025 г.