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 диссертационной работы Симонова М.В. обусловлена не только высокой частотой муковисцидоза среди населения Российской Федерации, но и кардинальными изменениями в лечении этих больных в виде патогенетической терапии.

Своевременная постановка диагноза и назначение базисной терапии, в т.ч. патогенетической, нередко связано с особенностями спектра мутаций гена *CFTR* и разнообразной клинической картины муковисцидоза среди отдельных групп российских пациентов, например, в регионах Северо-Кавказского округа.

Разработка новых алгоритмов ДНК-диагностики и терапевтического введения пациентов из этих субъектов поможет улучшить раннюю диагностику и качество оказания медицинской помощи таким больным, что является важной задачей в педиатрии.

В работе автор использовал современные подходы диагностики и лечения пациентов из различных субъектов Северо-Кавказского федерального округа, что подтверждает новизну исследования. Например, автор проводил не поиск наиболее частых мутаций гена *CFTR*, в том числе расширенную панель, а использовал секвенирование нового поколения, которое помогло выявить новые, ранее не описанные мутации гена *CFTR* у изучаемой группы пациентов.

В работе были проанализированы все основные клинические проявления муковисцидоза, что позволило определить фенотипические особенности заболевания. Кроме того, в работе впервые был проведен корреляционный анализ генотип-фенотипа, особенности клинического течения муковисцидоза у сибсов, а также описаны коморбидные состояния, характерные для пациентов из этих субъектов РФ.

Автором была особо отмечена высокая частота электролитных нарушений среди пациентов из Чеченской (преимущественно), Карачаево-

Черкесской, Ингушской и Дагестанской Республик, значимые нарушения нутритивного статуса у пациентов из Республики Ингушетия и Республики Северная Осетия-Алания. Важный результат анализа показал, что таргетная терапия показана только 34,9% обследованным пациентам. Это связано с высокой частотой встречаемости мутаций первого класса среди пациентов Северного Кавказа.

Использование оптимизированного алгоритма молекулярно-генетической диагностики и разработанного протокола терапевтического ведения детей с муковисцидозом из различных субъектов Северо-Кавказского федерального округа позволит улучшить качество оказания медицинской помощи. Автор отмечает, что необходимо повысить информированность врачей о возможностях применения таргетной терапии в этих регионах. Важно, что предложенный автором протокол терапевтического ведения учитывает мутации гена *CFTR*, при которых должна назначаться таргетная терапия, акцентируется внимание на показаниях к раннему тщательному контролю за электролитными нарушениями и за нутритивным статусом.

Автореферат написан в традиционном академическом стиле, полностью отражает содержание диссертационной работы и достаточно точно раскрывает все этапы научного исследования. Обоснованность научного исследования и достоверность полученных результатов подтверждены развёрнутыми аргументами и хорошо написанным текстовым повествованием. Представленные в автореферате таблицы и рисунки достаточно объемно отражают полученные результаты и четко дополняют текст. Статистический анализ выполнен на современном уровне и изложен в понятной форме. Результаты исследования были доложены на различных российских конференциях с международным участием, а также на зарубежных. Основные результаты работы опубликованы в 13 печатных работах, из них 4 статьи рекомендованные в журналах ВАК. Вышеперечисленное в полном мере соответствует актуальным требованиям, предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени кандидата медицинских наук. Принципиальных замечаний и вопросов к оформлению и содержанию автореферата нет.

Таким образом, после тщательного изучения автореферата, можно сделать заключение о том, что диссертационная работа Симонова Максима Викторовича на тему «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 ДНК-диагностики и лечения пациентов с муковисцидозом из различных субъектов Северо-Кавказского федерального округа. Диссертационная работа полностью соответствует пункту 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, врач высшей категории, заведующий педиатрическим отделением Российской детской клинической больницы – филиал федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации.

Семыкин Сергей Юрьевич

Адрес организации : 119571, Москва, Ленинский пр-т, д. 117, корп. 1.

Телефон: +7 495 936-91-30; 8 800 555-04-94.

Адрес электронной почты: clinika@rdkb.ru.

Дата: 31.07.2025 г.

Подпись Семыкина Сергея Юрьевича удостоверяю.

Начальник отдела кадров

(подпись) И.Н. Комарова

31.07.2025

ОТДЕЛ КАДРОВ