ОТЗЫВ
научного руководителя

Симонов Максим Викторович – соискатель ученой степени
кандидата медицинских наук по специальностям
3.1.21. Педиатрия
1.5.7. Генетика
Диссертация на тему: **«Генотип-фенотипические особенности муковисцидоза у детей из различных субъектов Северо-Кавказского федерального округа»**

Симонов М.В. при выполнении научной работы зарекомендовал себя как сформировавшийся исследователь и грамотный специалист, показал серьезное отношение к научной работе и глубокое знание изучаемой проблемы.

В ходе работы, с помощью технологии высокопроизводительного секвенирования, определен спектр и относительные частоты аллелей и генотипов у детей с муковисцидозом из различных субъектов Северо-Кавказского федерального округа. На основании полученных результатов описана характеристика вариантов нуклеотидной последовательности гена *CFTR* в каждом субъекте Северо-Кавказского федерального округа, впервые для Российской Федерации описаны три патогенных варианта гена *CFTR*, один из которых не описан в зарубежных литературных источниках. Определены клинические и молекулярно-генетические особенности, а также проведен анализ генотип-фенотипических корреляций. Основываясь на результатах исследования, впервые оптимизирован алгоритм молекулярно-генетической диагностики для пациентов с муковисцидозом из различных субъектов Северо-Кавказского федерального округа.

Полученные результаты обладают особой значимостью для специалистов медико-генетических центров, так как их использование будет способствовать улучшению медико-генетического консультирования,

минимизировать экономические затраты на диагностику муковисцидоза, позволят ускорить постановку диагноза.

Максим Викторович лично участвовал во всех этапах исследования: в изучении литературы, посвященной состоянию исследуемого вопроса, разработке плана и дизайна исследования, изучении медицинских данных пациентов, включенных в исследование, проведении молекулярно-генетических исследований, интерпретации полученных статистических данных, оформлении, написании и концепции научных статей, в научно-практических конференциях, внедрении в клиническую практику разработанных рекомендаций.

Симонов М.В. участвовал в подготовке и написании 4 полнотекстовых печатных работ, в которых отражены основные результаты диссертации, в рецензируемых изданиях, рекомендованных ВАК, одна из которых индексируется в базе SCOPUS. Материалы и результаты диссертационного исследования доложены и обсуждены на 10 научно-практических конференциях с международным участием, из них – 2 в зарубежных.

Диссертационная работа Симонова Максима Викторовича «Генотип-фенотипические особенности муковисцидоза у детей из различных субъектов Северо-Кавказского федерального округа» представляет собой завершённое научно-квалификационное исследование, которое может быть представлено к защите.

Симонов М.В. достоин присуждения ему ученой степени кандидата медицинских наук.

Начальник Медико-генетического центра
ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России,
д.б.н. Савостьянов К.В.

Подпись д.б.н., Савостьянова К.В. заверяю:
Учёный секретарь ФГАУ «НМИЦ здоровья детей»
Минздрава России, д.м.н., профессор РАН Винярская И.В.

«16» 09 2025 года