ОТЗЫВ

на автореферат диссертационной работы Швецова Ярослава Дмитриевича «Полиморфизм генов сигнального каскада арил-гидрокарбонового рецептора и его роль в формировании врожденных пороков межпредсердной и межжелудочковой перегородки сердца», представленную на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 03.02.07 – генетика

Врожденные пороки сердца (ВПС) выявляется у 1% новорожденных и вносят наиболее существенный вклад в младенческую смертность. Около 90% ВПС имеют мультифакториальный генез, этиология и патогенез которых до конца не изучены. С этой точки зрения представленная к защите диссертационная работа является актуальной как с фундаментальной, так и с прикладной точек зрения.

Автором выявлены ассоциации аллелей и генотипов ферментов каскада арил-гидрокарбонового рецептора (КАГР) и индуцируемых им генов ферментов биотрансформации ксенобиотиков к дефектам межпредсердной (ДМПП) и межжелудочковой перегородки сердца (ДМЖП). Установлен полиморфизм генов сигнального КАГР, формирующим половой диморфизм подверженности изучаемых ВПС. Анализом парных межгенных комбинаций показаны значительные статистически значимые отличия при различных клинико-патогенетических вариантах. В зависимости от вида ВПС и половой принадлежности установлены различные ассоциации у мальчиков и девочек.

Диссертантом выявлены наиболее значимые и прогностически ценные статистические модели развития ВПС у мальчиков и девочек, подтвержден факт межгенных взаимодействий в КАГР и их значение для формирования предрасположенности к изучаемым порокам. Разработанные статистические модели прогнозирования развития ВПС могут быть использованы для расчета индивидуального генетического риска при медико-

генетическом консультирование супружеских пар с отягощенным семейным анамнезом и при проведении инвазивной пренатальной диагностики.

Достоверность полученных результатов обусловлена достаточным объемом молекулярно-генетических исследований, адекватных поставленным задачам, и применением современных методов статистического анализа.

Результаты исследования прошли апробацию на международных и региональных конференциях, основные положения диссертации освещены в 13 научных работах, в том числе 3 в журналах из перечня ВАК Минобрнауки РФ.

Диссертационная работа Швецова Я.Д. «Полиморфизм генов сигнального каскада арил-гидрокарбонового рецептора и его роль в формировании врожденных пороков межпредсердной и межжелудочковой перегородки сердца» является законченной научно-квалификационной работой, обладающей теоретической и практической значимостью, отвечает всем требованиям «Положения о порядке присуждения ученых степеней» ВАК РФ, утвержденным Постановлением Правительства Российской Федерации №842 от 24.09.2013 г., а её автор присуждения ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 03.02.07 – генетика.

Согласен на сбор, обработку, хранение и передачу моих персональных данных в работе диссертационного совета Д 001.016.01 при Федеральном государственном бюджетном научном учреждении «Медико-генетический научный центр».

Доцент кафедры биологии
с курсом медицинской генетики
ГБОУ ВПО КубГМУ Минздрава России,
кандидат медицинских наук, доцент — Лазарев К.Ю.

(350063, г. Краснодар, ул. Седина, д.4,
тел.: +7(905)4730830, lazarev_ku@mail.ru)

ПОДПИСЬ ЗАВЕРЯЮ
специалист по кадрам
ГБОУ ВПО КубГМУ Минздрава России
«11» апреля 2016