

## ОТЗЫВ НА АВТОРЕФЕРАТ

**диссертационной работы Воскресенской Анны Александровны  
«Разработка клиничко-диагностического алгоритма исследований для  
прогнозирования течения *РАХ6*-ассоциированной врожденной  
аниридии», представленной на соискание ученой степени кандидата  
медицинских наук по специальности 14.01.07 – глазные болезни**

Рассматриваемая диссертационная работа посвящена актуальной проблеме офтальмологии, связанной с изучением орфанных заболеваний органа зрения. Врожденные пороки развития, несмотря на свою небольшую частоту в структуре офтальмопатологии, имеют выраженную социальную значимость, так как в большинстве случаев приводят к инвалидизации пациентов, начиная с детского возраста. Проблема врожденной аниридии в литературных источниках Российской Федерации представлена единичными публикациями без анализа особенностей глазных проявлений, возрастных отличий и оценки гено-фенотипических зависимостей между клиническими признаками *РАХ6*-ассоциированной врожденной аниридии и типами мутационных изменений. Отсутствие признаков, позволяющих прогнозировать течение врожденной аниридии с целью дальнейшего построения реабилитационного процесса, подтверждают актуальность представленной диссертационной работы Воскресенской А.А. и свидетельствуют о необходимости разработки системы прогнозирования течения заболевания с учетом индивидуальных факторов риска.

В автореферате диссертации четко сформулированы цель и задачи исследования, которые были раскрыты в процессе научной работы. Для решения задач исследования были использованы современные клиничко-функциональные, морфологические и молекулярно-генетические диагностические методы. В ходе исследований был проанализировано 110 пациентов с генетически подтвержденным диагнозом *РАХ6*-ассоциированной врожденной аниридии, что объясняет большую клиническую ценность представленной информации.

Необходимо отметить практическую и научную значимость диссертации. Автором впервые были проанализированные возрастные отличия течения врожденной аниридии, разработана балльная оценка тяжести глазного фенотипа, выявленные клинико-морфологические признаки аниридийной кератопатии на разных стадиях ее развития. Впервые было проведено сравнение течения кератопатии и прогрессирование ее признаков после хирургических вмешательств у пациентов с сохранными и деградированными лимбальными прогениторными структурами. Результаты этого анализа показали, что обнаружение лимбальных палисад Фогта обеспечивает сохранение прозрачности роговичной поверхности и благоприятный зрительный прогноз после интраокулярной хирургии, в то время как отсутствие видимых герминативных структур лимба приводит к прогрессированию кератопатии на одну стадию от исходной в 55,6% случаев. С целью выявления клинико-генетических зависимостей был предложен новый метод оценки данных взаимосвязей на основе вероятностной модели с совместным использованием критерия Фишера и отношения правдоподобия.


В завершении работы диссертант впервые представляет клинико-диагностический алгоритм прогнозирования течения *РАХ6*-ассоциированной врожденной аниридии в зависимости от типа мутационных изменений в кодирующей и некодирующей частях гена *РАХ6*, что позволяет дифференцированно подходить к ведению и реабилитации разных групп пациентов и дополнительно подчеркивает практическую значимость проведенных исследований.

Работа носит законченный характер, поставленные цель и задачи нашли свое полное и конкретное отражение в выводах. Результаты исследования представлены в виде докладов, сделанных на научно-практических конференциях. Основные положения работы отражены в 20 печатных работах, из них 14 – в рецензируемых журналах, рекомендованных ВАК. Оригинальность проведенного исследования подтверждена патентом на изобретение РФ и свидетельством о государственной регистрации программы для ЭВМ.


Автореферат оформлен в соответствии с принятыми стандартами, по содержанию полностью соответствует основным положениям диссертации. Принципиальных замечаний по содержанию и оформлению нет.

### Заключение

Судя по автореферату, диссертационная работа Воскресенской Анны Александровны «Разработка клинико-диагностического алгоритма исследований для прогнозирования течения РАХБ-ассоциированной врожденной аниридии», выполненная под руководством доктора медицинских наук Поздеевой Надежды Александровны представляет собой самостоятельную, законченную научно-квалификационную работу, выполненную на достаточном методологическом уровне и полностью соответствует требованиям п. 9 «Положения о присуждении ученых степеней», утвержденного Постановлением Правительства РФ № 842 от 24.09.2013 г., предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени кандидата наук, а ее автор заслуживает присуждения ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 14.01.07 – глазные болезни.

Заведующая кафедрой офтальмологии  
КГМА – филиала ФГБОУ ДПО РМАНПО  
Минздрава России,  
кандидат медицинских наук (14.01.07), доцент  Э.А. Абдулаева


Подпись к.м.н., доцента Э.А. Абдулаевой ЗАВЕРЯЮ:

Ученый секретарь КГМА – филиала  
ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России,  
доктор медицинских наук, доцент  Е.А. Ацель

Казанская государственная медицинская академия филиал – филиал федерального государственного бюджетного образовательного учреждения дополнительного профессионального образования «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» Министерства здравоохранения Российской Федерации, кафедра офтальмологии

420012, Приволжский Федеральный округ, Республика Татарстан, г. Казань, ул. Бутлерова, д.36.

Телефон: +7 (843) 2676152, e-mail: ksma,.rf@tatar.ru, сайт: <https://kgma.info>

«» 2020 г.