

ОТЗЫВ НА АВТОРЕФЕРАТ

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

Врожденная аниридия является редким заболеванием и представляет собой большую и нерешенную на современном этапе развития медицины проблему. Поскольку не каждый офтальмолог в своей практике встречается с аниридией врожденной этиологии, то поначалу кажется, что на данный порок развития можно экстраполировать все современные достижения в медицинской реабилитации пациентов с аниридией травматического генеза. Такой механистический подход может привести к большим проблемам и ухудшению зрения у больных с врожденной офтальмопатологией. Большинство врачей воспринимают врожденную аниридию только как отсутствие радужной оболочки без учета паночулярного характера существующих изменений, включающих аниридийную кератопатию, катаракту, глаукому, гипоплазию фовеа и ДЗН, нистагм, рефракционные нарушения и пр. Нерешенными остаются вопросы о способах реабилитации данной категории пациентов, о выборах наиболее безопасных сроков и подходов к хирургии этих «хрупких» глаз. Эти многочисленные факты делают диссертационную работу Воскресенской А.А. востребованной и актуальной. Представленное исследование позволяет более подробно изучить мальформации, связанные с данной патологией у пациентов Российской Федерации и выделить определенные прогностические признаки, позволяющие индивидуально подходить к коррекции внутриглазных состояний.

Автором были четко сформулированы цель и задачи исследования, которые были полностью решены в процессе работы с использованием современных клинико-диагностических методов исследования. Исходя из автореферата, диссертация имеет классическую структуру, состоит из введения, обзора литературы, главы, описывающей объект и методы исследования, трех глав собственных исследований, заключения, выводов, практических рекомендаций, списка литературы и приложения.

Несмотря на орфанность изучаемой патологии в работе представлен достаточный объем клинического материала, включающий 110 пациентов с генетически подтвержденным диагнозом *РАХ6*-ассоциированной врожденной аниридии. Обработка данных выполнена с использованием адекватных статистических методов, которые подтверждают достоверность результатов и выводов.

Новизна диссертационной работы складывается из:

- впервые предложенной бальной системы оценки тяжести глазного фенотипа, позволяющей индивидуально подходить к комплексу офтальмологических проявлений врожденной аниридии у конкретного пациента;

- метода оценки и выявления гено-фенотипических зависимостей на основе вероятностной модели с совместным использованием критерия Фишера и отношения правдоподобия;

- обнаружения возрастных особенностей развития хрусталика и передней камеры глаза;

- подтверждения согласованности результатов оптической когерентной томографии и конфокальной микроскопии в визуализации палисад Фогта у пациентов с лимбальной недостаточностью.

Многие результаты работы имеют важную практическую ценность, в частности расширяют возможности применения оптической когерентной томографии не только при обследовании герминативных структур лимба *in vivo*, но и при обнаружении и прецизионном заборе стволовых клеток в

кадаверных глазах для их культивирования и лимбальной трансплантации. В то же время знание морфометрических особенностей переднего отрезка глаза позволяет учитывать данные сведения при планировании интраокулярной хирургии. Большую практическую значимость играет выделение двух клинико-генетических вариантов течения *РАХ6*-ассоциированной врожденной аниридии в зависимости от локализации изменений в кодирующей или удаленной 3'-*цис*-регуляторной области гена *РАХ6*. Выявленные фенотипические различия между группами позволяют дифференцированно подходить к решению реабилитационных задач и прогнозировать дальнейшее течение заболевания.

Выводы в автореферате диссертационной работы сформулированы четко и корректно, практические рекомендации отражают научно-практическую значимость работы. Автореферат оформлен в соответствии с предъявляемыми требованиями. Работа носит заверченный характер, ее результаты представлены в виде докладов, сделанных на всероссийских и международных конференциях и конгрессах. Основные положения работы отражены в 20 печатных работах, из них 14 – в рецензируемых журналах, рекомендованных ВАК, автором получен один патент на изобретение РФ и одно свидетельство о государственной регистрации программы для ЭВМ.

Заключение

Автореферат отражает суть диссертационной работы Воскресенской Анны Александровны «Разработка клинико-диагностического алгоритма исследований для прогнозирования течения *РАХ6*-ассоциированной врожденной аниридии», выполненной под руководством доктора медицинских наук Поздеевой Надежды Александровны и представляет собой самостоятельную, законченную научно-квалификационную работу, выполненную на достаточном методологическом уровне, и полностью соответствует требованиям п. 9 «Положения о порядке присуждения ученых степеней», утвержденного Постановлением Правительства РФ № 842 от

24.09.2013 г., предъявляемым ВАК РФ к диссертациям на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 14.01.07 – глазные болезни, а ее автор заслуживает присвоения искомой степени.

Заместитель генерального директора
по хирургии и лечебному контролю

АО «Екатеринбургский центр МНТК
«Микрохирургия глаза»,

кандидат медицинских наук



О.Б. Фечин

Подпись к.м.н. Фечина О.Б. заверяю

Старший специалист по кадрам



[Handwritten signature]
ФИО

АО «Екатеринбургский центр МНТК «Микрохирургия глаза»

620149, г. Екатеринбург, ул. Академика Бардина, 4 А

Генеральный директор: Шиловских Олег Владимирович

тел. 8 (343) 231-00-00

e-mail: mntk2310000@gmail.com

сайт: www.eyeclinic.ru

Дата «25» февраля 2020г