

ОТЗЫВ НА АВТОРЕФЕРАТ

**диссертационной работы Воскресенской Анны Александровны
«Разработка клинико-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**

Представленный автореферат диссертационной работы посвящен изучению врожденного порока развития – *РАХ6*-ассоциированной врожденной аниридии (*РАХ6*-ВА). Данная мальформация носит прогрессирующий характер и приводит в большинстве случаев к стойкому снижению зрительных функций и слепоте, определяя социальную значимость и актуальность изучения данной офтальмопатологии. Отсутствие сведений о клинических проявлениях врожденной аниридии в популяции российских пациентов делает необходимым изучение данного заболевания с целью расширения клинической базы данных, систематизации результатов и проведения кросс-когортных исследований с другими географически удаленными, генетически гетерогенными популяциями пациентов. Изучение моногенной патологии с учетом особенностей генетических основ заболевания придает работе дополнительную практическую значимость в условиях появившейся возможности таргетной терапии наследственных заболеваний глаз. Все это в целом определяет актуальность и ценность представленного диссертационного исследования.

Во введении автором четко сформулированы цель исследования и пять основных задач. Задачи сформированы адекватно и обеспечивают последовательную реализацию поставленной цели. Отражены научная новизна и практическая значимость работы, а также основные положения диссертации, выносимые на защиту.

Новизна представленных данных складывается из выделения прогностических маркеров, влияющих на тяжесть глазного фенотипа с

возрастом и при различных типах мутационных изменений. Обследование пациентов в разных возрастных группах позволило автору обнаружить прогрессирующее влияние временного фактора на увеличение случаев тяжелых стадий аниридийной кератопатии, катаракты, подвывиха хрусталика, птоза и слепоты у старшей категории лиц. Впервые показана корреляция стадии аниридийной кератопатии, степени гипоплазии фовеа и глаукомы с совокупной тяжестью глазного фенотипа. На основе впервые предложенного метода оценки гено-фенотипических зависимостей с совместным использованием критерия Фишера и отношения правдоподобия выявлены значимые различия в офтальмологическом статусе пациентов с мутациями, затрагивающими кодирующую часть гена *РАХ6*, и делециями удаленной 3'-*цис*-регуляторной области. Впервые сформулированы основные признаки двух клинико-генетических вариантов *РАХ6*-ВА, определяющих благоприятный и неблагоприятный прогноз течения данной наследственной офтальмопатологии.

Практическая значимость работы определяется возможностью формирования полного офтальмологического портрета пациента с аниридийным синдромом в разных возрастных группах, что способствует целостному пониманию паночулярного характера глазных нарушений и обуславливает необходимость прицельной диагностики возможных осложнений. Диагностические сведения о состоянии эпителиального слоя роговицы, сохранности прогениторных структур лимба, морфометрических особенностей хрусталика и передней камеры глаза позволяют корректировать интраоперационные подходы и технику хирургии с целью нивелирования возможных осложнений.


Выводы диссертации изложены ясно и являются логическим завершением проведенных исследований. Результаты исследования опубликованы в 20 печатных работах и отражены в одном патенте РФ и одном свидетельстве о государственной регистрации программы для ЭВМ.

Автореферат оформлен в соответствии с принятыми стандартами и по содержанию полностью соответствует основным положениям диссертации.

Заключение

Автореферат отражает суть диссертационной работы Воскресенской Анны Александровны «Разработка клинико-диагностического алгоритма исследований для прогнозирования течения РАХ6-ассоциированной врожденной аниридии», представляющей собой завершённую научно-квалификационную работу, содержащую решение актуальной задачи офтальмологии – повышение качества реабилитации пациентов с орфанной патологией на основе данных молекулярно-генетической диагностики. Диссертационное исследование полностью соответствует требованиям п. 9-11 «Положения о порядке присуждения ученых степеней», утвержденных Постановлением Правительства РФ № 842 от 24 сентября 2013 г. (в редакции с изменениями, утвержденными Постановлением Правительства РФ от 21 апреля 2016 г. №335; от 02.08.2016 г. №748), предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 14.01.07 – глазные болезни, а ее автор заслуживает присвоения искомой степени.

Заведующая кафедрой глазных болезней
ФГБОУ ВО «Саратовского государственного
медицинского университета им. В.И. Разумовского»
Минздрава России
доктор медицинских наук, доцент

 Каменских Т.Г.

Подпись Т.Г. Каменских удостоверяю:

Подписи

ЗАВЕРЯЮ

Начальник ОК СГМУ



Воскресенская А.А. «25» февраля 2020

Каменских Татьяна Григорьевна – заведующая кафедрой глазных болезней
ФГБОУ ВО «Саратовского государственного
медицинского университета им. В.И. Разумовского»
Минздрава России, доктор медицинских наук, доцент, врач-офтальмолог высшей
квалификационной категории.

Адрес: 410028, г. Саратов, ул. Вольская, 12
Телефон: 8 (8452)-22-84-41