

ОТЗЫВ

на автореферат диссертационной работы Бады-Хоо Мариты Сергеевны «Изучение молекулярных механизмов и распространенности наследственной глухоты в Республике Тыва», представленной на соискание ученой степени кандидата биологических наук по специальности 03.02.07 – генетика

Диссертационная работа Бады-Хоо М.С. посвящена анализу генетических нарушений в гене *GJB2* у пациентов из Республики Тыва, страдающих несиндромальной нейросенсорной тугоухостью. Кроме того, диссертантом выполнен эпидемиологический анализ нарушений слуха у жителей Тувы и создана единая база данных о больных с различными формами тугоухости/глухоты. В дополнение к молекулярно-генетическим исследованиям получены и проанализированы социо-демографические характеристики и оценена степень социальной адаптации людей с потерей слуха в Республике Тыва. Вся эта разносторонняя работа проведена впервые в республике и является фундаментальной основой для организации дальнейшей диагностики и профилактики наследственной тугоухости в исследованном регионе.

В рамках работы проведено детальное исследование первичной структуры гена *GJB2*, с применением метода ресеквенирования по Сэнгеру, выявлено пять патогенных мутаций и 4 полиморфных варианта этого гена. Диссертантом определено, что однонуклеотидная замена с.516G>C (р.W172C) является мажорной; данная замена и мутация IVS+1G>A составляют подавляющее большинство (~ 90%) среди всех обнаруженных мутантных хромосом. Следует отметить, что мутация р.W172C была впервые выявлена у одного из алтайских пациентов с тугоухостью [Posukh et al., 2005], затем у одного из 534 монгольских пациентов [Tekin et al., 2010], тогда как для тувинцев, как показала Бады-Хоо М.С., эта патогенная мутация составляет более 50% всех обнаруженных мутантных аллелей. В целом, патогенетический вклад мутаций гена *GJB2* в этиологию нейросенсорной тугоухости для тувинцев составил 18,8%; наличие семейных историй тугоухости при отсутствии *GJB2*-мутаций говорит в пользу того, что имеются и другие гены, ассоциированные с этой патологией у тувинцев.

Научная новизна представленной к защите диссертации обусловлена как проведенным впервые в Республике Тыва молекулярно-генетическим анализом гена *GJB2* на большой выборке коренных жителей (почти 200 человек) и выявлением основных мутаций: р.W172C, IVS+1G>A, характерных для данного региона, определением частоты их гетерозиготного носительства в популяционной выборке тувинцев, так и данными детально проведенного эпидемиологического анализа всех районов республики, а также полученной впервые социо-демографической характеристикой сообщества глухих людей в Республике Тыва.

Исходя из всего перечисленного, считаю, что представленная к защите диссертационная работа Бады-Хоо М.С. является важным в теоретическом и практическом плане исследованием, выполненным на высоком методическом уровне, и соответствует требованиям, предъявляемым ВАК, а ее автор заслуживает присуждения степени кандидата биологических наук по специальности 03.02.07 – генетика.

Олег Георгиевич Давыденко

член-корр. НАН Беларуси,
доктор биологических наук, профессор,
зав. лабораторией нехромосомной наследственности
Института генетики и цитологии НАН Беларуси,
ул. Академическая, 27, г. Минск, Республика Беларусь, 220072
тел. (+375 17) 263 58 27
E-mail: cytoplasmic@mail.ru, davydenko@tut.by

