

ОТЗЫВ

на автореферат диссертационной работы на соискание ученой степени кандидата биологических наук МАРИТЫ СЕРГЕЕВНЫ БАДЫ-ХОО «ИЗУЧЕНИЕ МОЛЕКУЛЯРНЫХ МЕХАНИЗМОВ И РАСПРОСТРАНЕННОСТИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ГЛУХОТЫ В РЕСПУБЛИКЕ ТЫВА» по специальности 03.02.07 – генетика.

Потеря слуха затрагивает более чем 10% населения мира, что является важной медико-социальной проблемой. Причины нарушения слуха могут быть как средовые, так и генетические. В настоящее время наследственные формы потери слуха не поддаются лечению, поэтому актуальной задачей является разработка наиболее эффективных мер социальной реабилитации людей с потерей слуха. Точная молекулярно-генетическая диагностика генетических факторов, лежащих в основе этиологии нарушения слуха, позволит своевременно предпринять необходимые реабилитационные меры (слухопротезирование, коррекционное обучение), оценить генетический риск и провести медико-генетическое консультирование семей,отягощённых патологией. Также не менее важным является эпидемиологический анализ нарушений слуха у населения и анализ социо-демографических характеристик и степени социальной адаптации людей с потерей слуха. Исходя из этого можно сделать вывод о важности и актуальности выбранной автором темы диссертационного исследования.

Эпидемиологические, молекулярно-генетические и социо-демографические исследования проведены в отдельно взятом регионе Российской Федерации – Республике Тыва.

В ходе работы автором собрана информация о 1407 больных с нарушением слуха в Республике Тыва. Изучены родословные ряда семей с нарушениями слуха и выдвинуто предположение о наличии более чем одного гена, контролирующего эту патологию в Республике Тыва. Оценён патогенетический вклад одного из основных генов (*GJB2*), мутации в котором приводят к развитию к потере слуха. Показано, что присутствие биаллельных рецессивных мутаций этого гена у тувинцев с потерей слуха составляет 18,8%. А рецессивная мутация p.W172C (c.516G>C) гена *GJB2* является мажорной у тувинских больных. Также автором продемонстрировано, что популяционная выборка тувинцев характеризуется высокой частотой (11,57%) гетерозиготного носительства рецессивных мутаций гена *GJB2*. Социо-демографические исследования показали относительно высокую ассортативность браков между глухими людьми в Республике Тыва.

Результаты исследований Бады-Хоо М.С. расширяют представления о распространённости наследственной глухоты в Республике Тыва, вкладе гена *GJB2* и отдельно взятых мутаций в нём в патогенез заболевания. В целом работа характеризуется широким спектром методов исследования.

Выводы и заключение, сформулированные в данной работе, логично отражают реализацию поставленных задач, являются взвешенными и обоснованными и свидетельствуют о научной зрелости диссертанта.

Замечаний к содержанию работы нет. Однако есть комментарии: в названии работы звучит «изучение молекулярных механизмов», однако автором описываются в основном молекулярно-генетические механизмы патогенеза. В автореферате не обсуждается как та или иная из обнаруженных автором замен влияет на функции белка *GJB2*. Поскольку данный белок взаимодействует с десятком других белков, интересно было проследить нарушение данных взаимодействий при наличии полиморфных вариантов. Это, возможно, приводит к нарушению нормальных сигнальных путей, ведущему к глухоте и в случаях частичного или полного отсутствии патологических мутаций.

Результаты работы представлены в 18 печатных работах, в том числе в 4 статьях в журналах списка ВАК РФ.

На основании автореферата можно сделать вывод, что диссертационная работа Мариты Сергеевны Бады-Хоо является законченным, актуальным и практически значимым исследованием и полностью соответствует всем требованиям ВАК России, предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени кандидата биологических наук, а ее автор, Марита Сергеевна Бады-Хоо, заслуживает присуждения степени ученой степени кандидата биологических наук по специальности 03.02.07 - генетика (биологические науки).

Ведущий научный сотрудник кафедры генетики
Биологического факультета
Московского государственного
университета имени М.В.Ломоносова,
Адрес: 119234, Россия, Москва, Ленинские горы, д. 1, стр. 12
телефон: +7(903)152-00-38, e-mail: klimov_eugeny@mail.ru

Доктор биологических наук, доцент

Климов Евгений Александрович

ПОДПИСАНИЕ
ЗАВЕРЯЮЩИЙ



Климова Е.А.