

Отзыв Марковой Татьяны Геннадьевны
на автореферат диссертации на соискание ученой степени кандидата биологических
наук Бады-Хоо Мариты Сергеевны на тему «ИЗУЧЕНИЕ МОЛЕКУЛЯРНЫХ
МЕХАНИЗМОВ И РАСПРОСТРАНЕННОСТИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ГЛУХОТЫ В
РЕСПУБЛИКЕ ТЫВА»

по специальности: 03.02.07 – генетика

Актуальность эпидемиологического анализа нарушений слуха и оценка вклада генетических детерминант в этиологию тугоухости у населения Республики Тыва не вызывает сомнения. Большинство наследственных форм имеют врожденный характер, тяжелое течение, требуют раннего выявления и раннего вмешательства. Данные о распространенности наследственной тугоухости имеют огромное значение для врачей оториноларингологов, сурдологов, для медико-генетического консультирования семей с высоким риском повторения заболевания. Учитывая, что наследственным причинам тугоухости/глухоты ранее не придавали должного внимания, то эпидемиологические исследования такого рода в регионах призваны изменить наши представления о реальной распространенности наследственной тугоухости на территории Российской Федерации.

Работа выполнена на высоком уровне. Задачи соответствуют поставленной цели. Тщательный анализ полученных в ходе исследования данных позволили Бады-Хоо М. С. получить ряд значимых результатов, имеющих научную новизну и обладающих важным практическим значением. Проведен сегрегационный анализ тугоухости на территории Республики Тыва, молекулярно-генетический анализ гена *GJB2*, обуславливающего врожденное двустороннее нарушение слуха по сенсоневральному типу различной степени тяжести, среди больных с врожденной тугоухостью. Исследование проведено среди тувинцев, описан спектр мутационных повреждений гена *GJB2*, выявлены частые мутации в популяции Республики Тыва (80% тувинцев).

Работа Бады-Хоо Мариты Сергеевны содержит новые данные о распространенности наследственных форм тугоухости, патологических и непатологических *GJB2*-генотипах на территории Республики Тыва. Результаты работы показывают, что необходимо обращать внимание не только на семьи, отягощенные по тугоухости, но и на семьи, в которых у пациента нет родственников с нарушением слуха, нет признаков синдромальных форм, что требует назначения анализа гена *GJB2*. При этом генетический скрининг среди детей с двусторонним нарушением слуха должен учитывать этническое происхождение пациентов и частые мутации характерные для данного региона.

Дальнейшие исследования и внедрение результатов данной работы в практику врачей генетиков, врачей сурдологов, оториноларингологов позволит повысить качество диагностики наследственных нарушений слуха, качество медико-генетического консультирования семей при нарушениях слуха, будет способствовать раннему выявлению врожденной тугоухости среди детей, не прошедших универсальный аудиологический скрининг, и ранней реабилитации таких детей.

В современных условиях, когда многие медицинские проблемы решаются на стыке нескольких специальностей, очень важно подчеркнуть роль сотрудничества биологов, врачей биохимиков, биофизиков с врачами сурдологами, оториноларингологами и генетиками в разработке новых методов диагностики наследственных нарушений слуха.

Замечания:

- 1) В автореферате не отражено состояние подобных исследований в других регионах Российской Федерации, их немного, но они есть. Это бы подчеркнуло значимость проведенного исследования. Так, в данном исследовании среди тувинцев не выявлена рецессивная мутация 35delG, которая имеет высокую частоту среди лиц с нарушением слуха в Северо-Западном, Центральном и Южном регионах Российской Федерации.
- 2) Результаты работы имеют прямое отношение к врачам сурдологам, оториноларингологам, но согласно автореферату выступлений на конференциях врачей сурдологов, оториноларингологов у автора не было.
- 3) Нет оснований для сокращения слов тугоухость и глухота.

Вопросы:

- 1) Как объяснить столь высокую частоту носительства, почти 9%, рецессивных патологических мутаций гена *GJB2* в здоровой популяции и при этом только 18,9% гомозигот и компаундных гетерозигот по этим мутациям среди пациентов?
- 2) Какое значение в своей работе вы придаете изучению социо-демографических и психосоциальных характеристик сообщества глухих людей? Не является ли этот раздел избыточным?

Высказанные замечания не носят принципиального характера, и не влияют на высокую оценку выполненной работы.

По своей актуальности, научной новизне, объему выполненных исследований, теоретической и практической значимости полученных результатов работа Бады-Хоо Мариты Сергеевны «Изучение молекулярных механизмов и распространенности наследственной глухоты в Республике Тыва» выполненная под руководством кандидата биологических наук Посух Ольги Леонидовны, является законченной научно-

исследовательской работой, решающей важные для генетики, сурдологии и оториноларингологии научно-практические задачи, полностью соответствует требованиям п.9 «Положения о присуждении ученых степеней», утвержденного Постановлением Правительства РФ № 842 от 24 сентября 2013 года, предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени кандидата биологических наук, а ее автор Бады-Хоо Марита Сергеевна заслуживает присуждения ученой степени кандидата биологических наук по специальности 03.02.07 – генетика.

Руководитель отдела эпидемиологии и генетики
нарушений слуха Федерального государственного
бюджетного учреждения науки «Российский
научно-практический центр аудиологии и
слухопротезирования Федерального
медико-биологического агентства», д.м.н.
117513, г.Москва, Ленинский проспект, 123
тел. +74997496105
tmarkova@audiology.ru

Т.Г.Маркова

*Вручил Марковой Т.Г. Заварино
Ученый секретарь РНМББ
к.м.н. Волынец М.П.*

