

ОТЗЫВ

на автореферат диссертации Бады-Хоо Мариты Сергеевны на тему:
**«ИЗУЧЕНИЕ МОЛЕКУЛЯРНЫХ МЕХАНИЗМОВ И
РАСПРОСТРАНЕННОСТИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ГЛУХОТЫ В
РЕСПУБЛИКЕ ТЫВА»**,

представленного на соискание ученой степени кандидата биологических наук
по специальности 03.02.07. генетика

Автореферат диссертации написан на 16 страницах машинописного текста, где даны общая характеристика и основные результаты работы, выводы и список опубликованных соискателем работ по теме диссертации, т.е. по структуре соответствует требованиям, предъявляемым для оформления автореферата диссертаций на соискание ученой степени кандидата наук.

Общая характеристика работы включает обоснование выбора темы диссертации, а также цель и задачи исследований; выделены защищаемые положения.

Использованные методы исследований (эпидемиологический, сегрегационный анализы, молекулярно-генетические методы), объем материала и методы статистики для обработки результатов позволяют решать поставленные в работе задачи.

Выделение отдельных выборок для ведения экспериментальных исследований, описание условий проведения экспериментов, использованные достаточно сложные методы анализа, а также технологии обработки материала позволяют сделать заключение, что автор достаточно уверенно овладел методиками проведения различных этапов научного исследования и сформировался как самостоятельный ученый.

Результаты исследований представлялись на крупных международных, всероссийских и региональных научных конференциях.

Список публикаций включает 18 наименований, в т.ч. 4 статьи опубликованы в рекомендованных ВАК изданиях.

Исследования, проведенные Бады-Хоо М.С., являются пионерными в Туве. Создана единая база данных о больных с различными формами тугоухости/глухоты, проведен эпидемиологический анализ нарушений слуха различной этиологии, в том числе тугоухости/глухоты. Изучены молекулярные механизмы, обуславливающие наследственную глухоту на основе известной мутации гена *GJB2* (Cx26), охарактеризованы их спектр и частота у больных с потерей слуха, получены данные об их распространенности по территории Республики Тыва. Установлена частота гетерозиготного носительства рецессивных мутаций гена *GJB2* в популяции тувинцев.

Изучены социодемографические характеристики сообщества глухих людей и проведено изучение особенностей брачной структуры, параметров

репродукции и степени социальной адаптации людей с тяжелой степенью потери слуха.

Исходя из вышесказанного, выбор темы актуален как с общетеоретической, так и для прикладных целей. Результаты, полученные при исследовании спектра и распространенности мутаций и полиморфных вариантов гена *GJB2* у тувинцев, вносят весомый вклад в характеристику генетической структуры коренного населения Республики Тыва. Полученные данные об особенностях наследования гена *GJB2* дают возможность косвенно оценивать генотипический состав популяции коренного населения, что в целом может использоваться и для прогнозирования других наследственных болезней в республике. Также результаты исследований дополняют имеющиеся сведения, дающие возможность принятия эффективных управленческих решений по оказанию населению медицинских и социальных услуг.

Хотя в научной литературе имеется большое количество выводов относительно факторов, приводящих к глухоте, в том числе наследственных, а также выявлены общие закономерности этнической и территориальной специфичности мутационного спектра и распространенности отдельных *GJB2*-мутаций в различных популяциях мира, полученные выводы позволяют учитывать региональные особенности формирования и функционирования в тувинской популяции наследуемой глухоты, для диагностирования данного заболевания с учетом эколого-географических условий и популяционной структуры населения.

Полученные выводы соответствуют поставленным цели и задачам.

Результаты исследований могут быть применены в преподавании различных курсов в высшей школе на естественнонаучных и медицинских специальностях.

Объем, глубина исследований, новизна некоторых экспериментальных данных позволяет сделать заключение, что диссертационная работа **Бады-Хоо Мариты Сергеевны** на тему **«ИЗУЧЕНИЕ МОЛЕКУЛЯРНЫХ МЕХАНИЗМОВ И РАСПРОСТРАНЕННОСТИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ГЛУХОТЫ В РЕСПУБЛИКЕ ТЫВА»** соответствует требованиям защиты кандидатских диссертаций, автор подготовлен к научно-исследовательской работе и заслуживает присвоения ученой степени кандидата биологических наук по специальности 03.02.07. генетика.

Интересны предположения автора относительно других факторов, обуславливающих проявление изучаемой патологии, что позволяет надеяться, что автор не остановится на достигнутом. В частности, предположения формирования генотипического состава тувинских группировок, связанные с тесными родоплеменными отношениями, относительной изолированности многих из них друг от друга, несмотря на наличие определенных традиций, снижающих степень инбридинга, должны быть существенны в закреплении тренда наследования многих признаков. Также одним из серьезных проблем в республике выступает крайне низкое содержание иода в ландшафтах, природных средах и биологических

системах разного уровня даже по сравнению с прилегающими территориями Сибирского Федерального округа, определенного географическим положением республики и орографической схемой. Хочется, чтобы автор в дальнейшем провел более глубокие исследования по определению физико-химических факторов на закономерности наследования данной патологии, тем более, что Бады-Хоо М.С. уже получены первые результаты. У 22 тувинских больных с потерей слуха (с мутациями гена *GJB2* и без), в качестве сопутствующего заболевания, выявлены нарушения функции щитовидной железы (зоб разной степени, гипотиреоз и др.)

Хочется надеется, что заключение, сделанное автором относительно социодемографической структуры людей с потерей слуха в Республике Тыва, даст возможность принять меры органам государственной власти Республики Тыва принять действенные меры по их социальной защищенности и снижения потенциальной роли социальных факторов в распространенности исследуемых форм глухоты в изучаемом регионе.

Профессор, доктор биологических наук
Заслуженный деятель науки РТ

Федеральное государственное бюджетное
образовательное учреждение высшего профессионального образования
«Тувинский государственный университет» (ФГБОУ ВПО "ТувГУ")

Ондар Сергей Октаевич

Почтовый адрес: 667003, Республика Тыва,
г. Кызыл, ул. Ленина, 36,
Эл.почта: ondar17@yandex.ru

