

## ОТЗЫВ

на автореферат диссертации **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 решению важной научной проблемы – выявлению генетических факторов, лежащих в основе этиологии нарушения слуха среди коренного населения Республики Тыва.

Актуальность данной работы несомненна, поскольку точная молекулярно-генетическая диагностика позволит вовремя предпринять необходимые реабилитационные меры: слухопротезирование, коррекционное обучение, а также оценить генетический риск и провести медико-генетическое консультирование семей, отягощенных данной патологией.

Автором были использованы весьма разнообразные методы исследования, такие, как: эпидемиологический анализ распространенности болезней, связанных с потерей слуха по всей территории Республики Тыва; сегрегационный анализ ядерных семей с нейросенсорной тугоухостью/глухотой, у которых были исключены этиологические средовые факторы; современные молекулярно-генетические методы для выявления мутаций гена *GJB2*, а также стандартные статистические методы.

Впечатляет значительный объём выборок обследованных лиц – 1407 больных с потерей слуха различной этиологии, из них 201 были отобраны для проведения молекулярно-генетического анализа. Соискателем лично сформированы исследуемые выборки в г. Кызыл и во всех административных районах Республики Тыва, проведено анкетирование, собраны образцы крови. Автор принимал непосредственное участие в выполнении трудоёмких молекулярно-генетических методик, выполнил статистическую обработку данных, провёл анализ материалов.

Важным результатом выполненной работы является создание в Республике Тыва единой базы данных о больных (1407 чел.) с различными формами тугоухости/глухоты, а также проведение эпидемиологического анализа нарушений слуха. При этом выявлено, что почти 70 % больных имеют тяжелые социально-значимые формы потери слуха, требующие оказания медико-социальных реабилитационных мер. Распространенность тугоухости/глухоты различной этиологии в Республике Тыва составила в среднем 1 : 220 чел

Стоит отметить такой аспект выполненной работы, как получение социодемографических и психосоциальных характеристик сообщества глухих людей, что позволило выяснить особенности их брачной структуры, оценить уровень их биологической приспособленности (параметры репродукции) и степень адаптации к социуму.


Но наиболее впечатляющим является молекулярно-генетический раздел данной работы. Бады-Хоо М.С. обнаружила, что патогенетический вклад гена *GJB2* (Cx26) в этиологию потери слуха составляет у тувинцев около 20 %, и ею была высказана гипотеза, что это, вероятно, минимальная оценка, так как выявление семейных случаев «Cx26-негативной» глухоты может указывать на присутствие других, пока неустановленных, генов.

Автором выявлены у тувинских больных пять рецессивных мутаций гена *GJB2* - p.W172C, IVS1+1G>A, c.235delC, p.V37I и c.299\_300delAT, среди которых преобладают мутации IVS1+1G>A (38.6%) и p.W172C (51.5%). Учитывая, что мутация p.W172C (c.516G>C) обнаружена в настоящее время с высокой частотой только в популяции тувинцев, Бады-Хоо М.С. предположила ключевую роль эффекта основателя в ее широкой распространенности на территории Республики Тыва.

Результаты данной работы, выполненной автором в течение 6 лет, не вызывают сомнений, полученные выводы соответствуют заявленным целям и задачам, апробация проведена на 11 конференциях и симпозиумах в нашей стране и за рубежом в 2011-2015 гг. Автореферат хорошо оформлен, научные

публикации по данной тематике изложены в 18 публикациях, в том числе в 6 из них, включённых в перечень, рекомендованных ВАК Минобрнауки России.

Таким образом, диссертационная работа Бады-Хоо М.С. «Изучение молекулярных механизмов и распространённости наследственной глухоты в Республике Тыва» является законченной научно-квалификационной работой, в которой решена актуальная задача, имеющая существенное значение для понимания генетических основ важного орфанного заболевания – тугоухости/глухоты различной этиологии среди коренного населения Республики Тыва. Диссертационная работа соответствует требованиям п. 9 «Положения о порядке присуждения учёных степеней» (постановление Правительства Российской Федерации от 24 сентября 2013 г. № 842), предъявляемым к кандидатским диссертациям, а её автор – Бады-Хоо М.С. – достойна присуждения учёной степени кандидата биологических наук по специальности 03.02.07 – генетика.

Заведующая лабораторией популяционной этногенетики  
ФГБНУ «Федеральный исследовательский центр  
Институт цитологии и генетики Сибирского отделения РАН»,  
кандидат биологических наук,  ОСИПОВА Людмила Павловна

Адрес: 630090, г. Новосибирск,  
Проспект акад. Лаврентьева, д. 10.  
Тел. 8(383)-363-49-54,  
e-mail [ludos77@yandex.ru](mailto:ludos77@yandex.ru)

31 марта 2016 г.

