

ОТЗЫВ

на автореферат диссертации Цепилова Якова Александровича
«Разработка и применение новых моделей в полногеномном анализе
ассоциаций»,
представленной на соискание ученой степени кандидата биологических наук.
Специальность 03.02.07 – генетика.

Основным методом идентификации аллелей, связанных с риском возникновения комплексных заболеваний человека, является полногеномный анализ ассоциаций. Использование этого метода привело к идентификации нескольких тысяч аллелей, связанных с различными заболеваниями человека. Несмотря на несомненный успех этого метода, ассоциированные аллели объясняют только малую часть наследуемости признака. Для этого феномена даже введен термин “потерянной наследуемости”.

В настоящее время актуальной задачей в области генетики человека является объяснение возможных причин этого феномена. Одной из причин, почему мы не объяснили всю генетически обусловленную дисперсию сложных признаков, является использование в абсолютном большинстве исследований аддитивных моделей наследуемости. Однако известно, что аллели могут также взаимодействовать в рамках неаддитивных моделей наследуемости, таких как кодоминантная, доминантная и сверхдоминантная. Основная причина их неиспользования – плохо проработанная методология анализа, в частности, отсутствие методов геномного контроля.

Одной из основных задач диссертации Якова Алексеевича Цепилова было получение аналитических выражений, показывающих влияние фактора инфляции тестовой статистики для неаддитивных моделей наследования в условиях генетической гетерогенности выборки. Данная задача соискателем выполнена в полной мере. Также была проведена апробация разработанных методов на реальных данных – панели метаболитов в популяционном исследовании KORA и найдены четыре локуса, обладающих значимыми неаддитивными эффектами.

Хотелось бы отметить несомненную актуальность и новизну данной работы. Применение разработанных методов геномного контроля для неаддитивных признаков может быть использовано для исследования генетической структуры различных сложных признаков человека.

Результаты данной работы были представлены как на национальных, так и на международных конференциях. Кроме того, опубликованы две статьи в международных реферируемых журналах.

В целом диссертация Цепилова Якова Александровича, судя по автореферату, удовлетворяет требованиям ВАК, предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени кандидата биологических наук по специальности 03.02.07 – генетика, и автор, на мой взгляд, без сомнения заслуживает присуждения ему этой учёной степени.

02.06.2016 Гронинген



Бегова Марианна Руслановна, Ph.D.

Европейский Научно-исследовательский Институт Биологии Старения (ERIBA), Гронинген, Нидерланды.

UMCG/ERIBA
Department for the Biology of Ageing

ERIBA

PO Box 196 9700 AD Groningen
Internal Zip Code FA50
The Netherlands

Tel: +31 50 3617300 Fax: +31 50 3617310
Mail: secretariaat@eriba.umcg.nl