Федеральное государственное бюджетное научное учреждение
«Федеральный исследовательский центр
Институт цитологии и генетики
Сибирского отделения
Российской академии наук»
630090, г.Новосибирск, пр. Академика Лаврентьева, д.10

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.

Диссертация Цепилова Я.А. посвящена актуальной теме методологии полногеномного анализа ассоциаций (ПГАА) для различных моделей, отличных от аддитивных. Известно, что, несмотря на огромный успех метода ПГАА в плане идентификации новых локусов, генетическая дисперсия изучаемых сложных признаков и болезней была весьма скромно объяснена (феномен «потерянной» наследуемости). Одной из гипотез, где она может быть «потеряна», является повсеместное использование лишь аддитивной модели в анализе (подразумевает простую суммацию вкладов аллелей и/или локусов), что никак не покрывает случаи, когда генетическая модель аллельных взаимодействий неаддитивная. Причин этого несколько – сложность интерпретации результатов ПГАА при неаддитивных моделях наследования и общее отсутствие проработки методологии анализа неаддитивных эффектов.

Основной задачей диссертации Якова Александровича Цепилова разработка методологии анализа неаддитивных эффектов генов, включающую разработку методов коррекции тестовой статистики (геномный контроль), а также самих подходов к поиску и анализу неаддитивных эффектов. Метод геномного контроля для неаддитивных моделей наследования был разработан и реализован в виде программного продукта. Предложенные подходы к поиску неаддитивных эффектов были апробированы на реальных данных популяционного исследования KORA, включающие данные по метаболому сыворотки крови человека. Было найдено 22 локуса, из них четыре обладали реплицируемыми неаддитивными эффектами.

Судя по тексту автореферата, работа представляется актуальной, полученные автором результаты достоверны, выводы и заключения обоснованы. Применение разработанных методов и подходов может быть использовано для анализа очень широкого круга сложных признаков человека.

Работа была апробирована на российских и международных конференциях. По результатам работы было опубликованы две стати в международных реферируемых журналах с импакт-фактором WoS. Однако, в остальном

Следует отметить, что в автореферате присутствуют некоторые недочёты, связанные с определением и использованием терминов. Например, в «актуальности» используется термин «доминантная модель», который подробно определяется только в материалах и методах. Также в тексте активно используются ещё не устоявшиеся в российской научной среде англицизмы, например «парсимонность». Человеку, слабо знакомому с жаргонизмом математической биологии вероятно придётся заглянуть в википедию при прочтении автореферата. Однако автореферат в должной степени подробен и написан хорошим языком.

Исходя из представленных в автореферате сведений, диссертация выполнена на высоком научном уровне, соответствует требованиям ВАК Минобрнауки России, и соискатель Цепилов Яков Александрович заслуживает присуждения ученой степени кандидата биологических наук по специальности 03.02.07 – генетика.

к.б.н., научный сотрудник
Лаборатории Эволюционной Биоинформатики
и Теоретической Генетики
Института Цитологии и Генетики СО РАН

Дорошков А.В.

Для документов

Подпись Дорошкова А.В.
удостоверяю зав.канцелярией
ИЦиГ СО РАН
«20» 06 2016 г.