

ОТЗЫВ

на автореферат диссертационной работы Зыцарь Марины Вячеславовны
Аллельное разнообразие гена *GJB2* у населения ряда регионов Сибири,
представленной на соискание ученой степени кандидата биологических наук
по специальности 03.02.07 – генетика

Диссертационная работа Зыцарь М.В. посвящена исследованию основного гена, связанного с формированием несиндромальной сенсоневральной тугоухости человека – *GJB2*-у алтайцев, тувинцев и русских, проживающих на территории Сибири. Основной целью диссертанта являлось определение гаплотипа участка 13-ой хромосомы, несущей ген *GJB2*, у данных народов для оценки роли эффекта основателя, возраста и центров происхождения мажорных мутаций гена коннексина 26. Важным разделом выполненной работы является также сравнение аллельного разнообразия гена *GJB2* у некоторых популяций коренных народов Сибири с популяциями из мировых геномных баз данных.

Диссертант показал, что для каждой из мажорных рецессивных мутаций гена *GJB2* (с.516G>C, с.-23+1G>A, с.235delC, с.35delG) характерна общность гаплотипов, то есть имеются все основания предполагать вклад эффекта основателя в распространение и накопление этих мутаций в изученном регионе. Применяв арсенал методов популяционной генетики человека, истории, этнографии, М.В.Зыцарь оценила ориентировочный «возраст» трех важнейших для региона мутаций гена *GJB2* и аргументировала предположение о местах их возникновения.

Полученная информация о частотах определенных мутаций гена *GJB2* у коренного населения Сибири актуальна для разработки алгоритма ДНК-диагностики наследуемой глухоты в этом регионе. В частности, важным является доказанный факт, что ген *GJB2* не ассоциирован с потерей слуха у глухих больных с моноаллельными рецессивными *GJB2*-мутациями из Республики Тыва.

Методически работа выполнена на высоком современном уровне – использованы методы секвенирования, молекулярного клонирования, многомерного шкалирования частот SNP (для дифференциации изучаемых популяций использованы также данные популяций Евразии из проекта «1000 геномов» - отобраны 69 маркеров); для реконструкции STR- и SNP-гаплотипов использован пакет программ Arlequin 3.5.2.2. В исследовании проанализированы данные, полученные на ДНК более чем 500 человек из трех этнических групп. Автореферат хорошо структурирован, полученные результаты отлично проиллюстрированы, выводы аргументированы. Работа была широко представлена на научных симпозиумах и конференциях, в том числе международных и подробно опубликована (6 статей, в том числе половина англоязычных, и 10 тезисов конференций)

Исходя из всего перечисленного, считаю, что представленная к защите диссертационная работа Зыцарь М.В. является важным в теоретическом и практическом плане исследованием, выполненным на высоком методическом уровне, и соответствует требованиям ВАК России, предъявляемым к диссертациям на соискание степени кандидата биологических наук, а ее автор заслуживает присуждения степени кандидата биологических наук по специальности 03.02.07 – генетика.

Нина Генусовна Даниленко

кандидат биологических наук, доцент,
ведущий научный сотрудник лабораторией нехромосомной наследственности
Института генетики и цитологии НАН Беларуси,
ул. Академическая, 27, г.Минск, Республика Беларусь, 220072
тел. (+375 17) 2841944
E-mail: cytoplasmic@mail.ru, ninadanilenko@tut.by

