

ОТЗЫВ

на автореферат диссертационной работы Данильченко Валерии Юрьевны **АНАЛИЗ ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНТРОЛЯ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПОТЕРИ СЛУХА В ПОПУЛЯЦИЯХ РЯДА РЕГИОНОВ СИБИРИ,**

представленной на соискание
учёной степени кандидата биологических наук
по специальности 1.5.7 – генетика

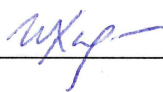
Диссертационная работа Данильченко В.Ю. посвящена изучению актуальной медико-социальной проблемы – потере слуха, а именно выявлению молекулярно-генетических причин наследственной глухоты и ее распространенности в регионах Сибири (Республики Алтай и Тыва).

В работе был проведен мутационный анализ ряда генов (*SLC26A4*, *OTOF*, *RAI1*, *MT-RNR1*), с использованием различных стратегий и методов. Впервые проведен молекулярно-генетический анализ гена *SLC26A4* и охарактеризовано его аллельное разнообразие у коренных жителей Алтая и Тувы. Стоит отметить масштабность проведенного анализа, так как было проведено секвенирование по Сэнгеру всей кодирующей последовательности гена *SLC26A4*, который состоит из 21-ого экзона, а выборка пациентов с потерей слуха включала 250 человек. В результате удалось установить контрастный патогенетический вклад гена *SLC26A4* в этиологию потери слуха (4.3% – для алтайцев и 28.2% – для тувинцев), выявить спектр патогенетических (с.170C>A, с.919-2A>G, с.2027T>A, с.2034+1G>A, с.2168A>G) и полиморфных вариантов этого гена. Еще одной интересной находкой является новый неописанный вариант с.1545T>G гена *SLC26A4*, для которого получен ряд доказательств его патогенетической значимости. Впервые в России для выявления генов, ответственных за развитие патологии слуха, был применен метод полноэкзомного секвенирования (WES анализ) и выявлены новые, неописанные ранее, варианты: с.1111G>C в гене *OTOF* и с.5254G>A в гене *RAI1*, сегрегирующие в гомозиготном состоянии с патологией слуховой функции в алтайских семьях с рецессивно наследуемой глухотой. Патогенетический вклад генов *OTOF* и *RAI1* для пациентов с потерей слуха из Республики Алтай составил 4.3% и 10.8%, соответственно, а у тувинских пациентов варианты с.1111G>C и с.5254G>A не были обнаружены.

Совокупность данных, полученных в исследовании Данильченко В.Ю. (гены *SLC26A4*, *OTOF*, *RAI1*, *MT-RNR1*) и данных о гене *GJB2*, уже имеющихся у коллектива, дает крайне важную информацию о том, что молекулярно-генетический диагноз, определяющий наследственный характер потери слуха, можно установить для существенной доли пациентов: 50.5% – для тувинцев и 34.5% – для алтайцев.

Результаты данной работы не вызывают сомнений, полученные выводы соответствуют поставленным цели и задачам, работа выполнена на высоком методическом уровне. Материалы работы опубликованы в 7 статьях в журналах, рекомендованных ВАК, и 1-ой главе в монографии, и представлены на многочисленных российских и международных конференциях.

Таким образом, диссертационная работа Данильченко В.Ю. «Анализ генетического контроля наследственной потери слуха в популяциях ряда регионов Сибири» является законченным научно-квалификационным исследованием, полностью соответствует требованиям «Положения о присуждении ученых степеней» (Постановление Правительства Российской Федерации от 24 сентября 2013 года №842), предъявляемым на соискание учёной степени кандидата биологических наук, а её автор, Данильченко В.Ю., достойна присуждения степени кандидата биологических наук по специальности 1.5.7 – генетика.



Хидиятова Ирина Михайловна,
доктор биологических наук, профессор,
зав. лабораторией молекулярной генетики человека
Института биохимии и генетики – обособленного
структурного подразделения Федерального
государственного бюджетного научного
учреждения Уфимского федерального
исследовательского центра РАН

Адрес: 450054, Республика Башкортостан,
г. Уфа, проспект Октября, д. 71, лит.1Е
тел.: +7(937)309-15-31, e-mail: imkhid@mail.ru

дата __25.10.2022г. __

