

ОТЗЫВ

на автореферат диссертации Романова Георгия Прокопьевича на тему
«Моделирование динамики распространения аутосомно-рецессивной глухоты
1А типа в изолированной популяции человека, в зависимости от давления отбора»,
представленной в диссертационный совет 24.1.239.01 (Д 003.011.01) на базе ФГБНУ
«Федеральный исследовательский центр Институт цитологии и генетики Сибирского
отделения Российской академии наук», на соискание ученой степени кандидата
биологических наук по специальностям: 1.5.7 – генетика и 1.5.8 – математическая
биология, биоинформатика

Диссертационная работа **Романова Георгия Прокопьевича** посвящена компьютерному моделированию динамики распространения аутосомно-рецессивной глухоты 1 А типа (АРГ 1 А типа) - наиболее частой причиной потери слуха, в зависимости от давления отбора в изолированной популяции человека. Заболевание развивается в результате мутаций в гене коннексина 26 и наблюдаются популяционные различия в распространенности частоты и спектра патогенных изменений, что обусловлено множеством факторов: популяционными эффектами, географической и социальной изоляцией некоторых популяций (эффект основателя, дрейф генов, кровнородственные браки) и социальными факторами (школа глухих и жестовый язык). С эволюционной точки зрения появление языка жестов (языковая гомогамия) привело к ослаблению давления отбора по неблагоприятному признаку и повысило репродуктивные возможности глухих (ассортативные браки) и способствовало распространению заболевания. Исследования, касающиеся эволюционных закономерностей распространения АРГ 1А типа, представляют научный и практический интерес.

В настоящей работе проведен анализ генетико-эпидемиологических, генетико-демографических и молекулярно-генетических данных в популяции глухого населения Якутии, примененной в качестве референсной изолированной популяции человека. На Сэнгеру кодирующих районов гена коннексина 26, идентифицированы 15 различных генотипов у пациентов с глухотой 1 А типа, проведён расчёт доли комплементарных и некомплémentарных ассортативных браков среди глухих индивидов с АРГ 1А типа в Якутии. Впервые применен системный подход, основанный на фактических данных (брачная структура, параметры репродукции, доля комплементарных браков и частота мутаций гена *GJB2* среди глухих людей) для воспроизведения основных алгоритмов симуляционного моделирования, который позволил получить приближенные к реальности сценарии распространения АРГ1А типа, различающиеся по интенсивности действия отбора по признаку «глухота». В практическом плане результаты исследования могут применяться при медико-генетическом консультировании отягощенных семей и для прогнозирования дальнейшего распространения аутосомно-рецессивной глухоты 1А типа.

Достоверность и обоснованность полученных результатов в работе Г.П. Романова, не вызывает сомнений, в авторефере раскрыта актуальность выбранной темы, обоснованы научная новизна и практическая значимость, представлены основные положения, выносимые на защиту. Результаты исследования неоднократно были представлены и обсуждены на международных и российских конференциях, опубликованы в 4 авторитетных научных журналах, как рецензируемых ВАК («Генетика» и «Медицинская генетика»), так и цитируемых в международных базах данных Web of Science/Scopus: «PloS One» и «Biology-Basel».

В целом, работа выполнена на актуальную тему с применением современных подходов и генетических технологий, получены научно обоснованные результаты, представляющие научную и практическую значимость.

Представленная работа, выполненная под научным руководством к.б.н. Барашкова Н.А., при участии научного консультанта к.б.н. Лашина С.А. соответствует требованиям

п. 9-11, 13-14 «Положения о присуждении ученых степеней» (Постановление Правительства Российской Федерации от 24 сентября 2013 года №842, в ред. Постановлений Правительства РФ от 30.07.2014 №723, от 21.04.2016 №335, от 02.08.2016 №748, от 29.05.2017 №650, от 28.08.2017 №1024, от 01.10.2018 №1168, с изм. внесенными Решением Верховного суда РФ от 21.04.2014 №АКПИ14-115, Постановлением Правительства РФ от 26.05.2020 №751), а ее автор **Романов Георгий Прокопьевич** заслуживает присуждения ученой степени кандидата биологических наук по специальностям: 1.5.7 – генетика и 1.5.8 – математическая биология, биоинформатика.

Согласна на сбор, обработку, хранение и передачу моих персональных данных в работе диссертационного совета 24.1.239.01 (Д 003.011.01) на базе ФГБНУ «Федеральный исследовательский центр Институт цитологии и генетики Сибирского отделения Российской академии наук».

Ведущий научный сотрудник
Института биохимии и генетики –
обособленного структурного подразделения
Федерального государственного бюджетного
научного учреждения Уфимского федерального
исследовательского центра
Российской академии наук

/доктор биологических наук, доцент
Хусаинова Рита Игоревна

Сведения об авторе отзыва:

Хусаинова Рита Игоревна

Доктор биологических наук (генетика)

Должность: ведущий научный сотрудник

Место работы: Институт биохимии и генетики – обособленное структурное подразделение Федерального государственного бюджетного научного учреждения Уфимского федерального исследовательского центра Российской академии наук

Адрес: г. Уфа, Проспект Октября, 71, литер Е

Тел/факс: +7(347)2356088

Сайт учреждения: <http://ibg.anrb.ru/>

Личный E-mail: ritakh@mail.ru

Подпись заверяю



А.С. Карунас

2022.

бз 2171 /56

20.10.2022