

ОТЗЫВ
на автореферат диссертации
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

Потеря слуха (полная или частичная) является важной медико-социальной проблемой, поскольку существенно снижает качество жизни больных, требует больших материальных затрат семьи и государства для оказания больным комплексной медицинской и социально ориентированной помощи.

Известны широкое разнообразие генетических причин и неравномерная представленность отдельных наследственных форм потери слуха в разных регионах мира. Точный медико-генетический диагноз, поставленный своевременно, важен при медико-генетическом консультировании отягощенных семей и позволяет более успешно проводить абилитацию больных с потерей слуха, особенно в раннем детском возрасте. Данные о распространенности отдельных форм наследственной глухоты в различных регионах важны для разработки и внедрения в практическую медицину оптимальных алгоритмов ДНК-диагностики. В связи с этим, диссертационная работа Данильченко Валерии Юрьевны, посвященная углубленному молекулярно-генетическому изучению наследственных форм потери слуха у населения Республик Тыва и Алтай, является актуальной и имеет важное теоретическое и прикладное значение.

В диссертационной работе Данильченко В.Ю. было выявлено, что 28.2% обследованных тувинских больных с потерей слуха имеют мутации в гене *SLC26A4* (пендрин). Мутации этого гена могут приводить к несиндромальной (изолированной) потере слуха, а также к синдрому Пендредда, сочетающего потерю слуха и заболевания щитовидной железы. Известно, что у больных с мутациями гена *SLC26A4* могут также выявляться, с помощью компьютерной томографии (КТ) височной кости, аномалии структур внутреннего уха. В работе Данильченко В.Ю. приводятся результаты КТ, проведенной у тувинских больных с мутациями гена *SLC26A4*, которые показали, что у абсолютного большинства из них наблюдался расширенный водопровод преддверия (EVA). Кроме того, из данной работы следует, что обязательным условием при обследовании больных с потерей слуха, вызванной мутациями гена *SLC26A4*, является направление на дополнительные исследования щитовидной железы и комплексный подход в лечебных мероприятиях для таких пациентов. Среди всех мутаций гена *SLC26A4*, обнаруженных у тувинских больных, преобладает мутация с.919-2A>G, обнаружены также другие мутации этого гена, как уже известные, так и новые. Мутация с.919-2A>G имеет также высокую распространенность и у здорового тувинского населения – она обнаружена у 5.1% обследованных. В заключение, автор, на основе собственных результатов и более ранних работ ее коллектива, делает важный вывод, что у тувинцев суммарная генетическая компонента в этиологии потери слуха составила 50.5% (мутации в генах *SLC26A4* и *GJB2*). Автором также проведен сравнительный анализ с больными из Республики Алтай: у алтайских больных этот показатель составил 34.5% (мутации в генах *GJB2*, *RAI1*, *OTOF*, *SLC26A4*).

Таким образом, результаты диссертационной работы Данильченко В.Ю. вносят существенный вклад в понимание структуры груза наследственной патологии у

тувинского населения и имеют большое значение для эпидемиологической оценки нарушений слуха в популяции Республики Тыва. Кроме того, в результате данного исследования был определен спектр мутаций гена *SLC26A4*, наиболее значимых для специфической ДНК-диагностики потери слуха у населения Республики Тыва.

В целом, можно заключить, что работа Данильченко Валерии Юрьевны выполнена на высоком научном и методическом уровне, имеет важное теоретическое и прикладное значение. Результаты работы опубликованы в 7 статьях в научных журналах, включенных в перечень ВАК, в одной главе в монографии, и были представлены на международных и российских конференциях.

Таким образом, я считаю, что представленная к защите диссертационная работа Данильченко Валерии Юрьевны «АНАЛИЗ ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНТРОЛЯ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПОТЕРИ СЛУХ В ПОПУЛЯЦИЯХ РЯДА РЕГИОНОВ СИБИРИ» полностью соответствует требованиям ВАК России, предъявляемым к диссертациям на соискание степени кандидата биологических наук, а ее автор заслуживает присуждения степени кандидата биологических наук по специальности 1.5.7 – генетика.



Монгуш Рада Шериг-ооловна

кандидат медицинских наук
Директор Научно-исследовательского
института медико-социальных проблем и
управления Республики Тыва
Республика Тыва, г.Кызыл
ул. Кечил-оола, 2А
тел.: +7 (39422) 2-41-38
nii_mspu_rt@mail.ru

Дата: 21.11.2022г.

*Подпись директора Монгуш Рада Шериг-ооловна заверено
главным специалистом отдела правового, кадрового и
административного управления / Монгуш С.С. /*

