

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

Работа Данильченко Валерии Юрьевны посвящена поиску генетических факторов, приводящих к наследственной потере слуха у коренных жителей из Республик Алтай и Тыва. Актуальность выбранной темы не вызывает сомнения, так как результаты исследования значительно дополняют информацию о генетическом контроле потери слуха, дополняют мировые данные об аллельном разнообразии ряда генов - *SLC26A4*, *OTOF*, *RAI1* и поэтому являются необходимыми в решении актуальных задач современной генетики. Так, на основе полученных результатов возможно создание генетических тестов для диагностики глухоты в двух исследуемых популяциях Сибири.

В данной работе была исследована весьма существенная выборка пациентов с потерей слуха (суммарно 250 человек), а также контрольная выборка – около 300 человек коренных жителей Тывы и Республики Алтай.

Были использованы высокоэффективные молекулярные технологии, такие как секвенирование по Сэнгеру, метод полноэкзомного секвенирования (WES), ПЦР-ПДРФ-анализ (Нае III) митохондриальной ДНК, генотипирование STR-маркёров. Для обработки полученных материалов применены адекватные статистические методы.

Особо впечатляет, что многие результаты работы В.Ю. Данильченко получены впервые. Так, впервые охарактеризовано аллельное разнообразие гена *SLC26A4* у тувинцев и алтайцев, обнаружен новый вариант с.1545T>G (p.Phe515Leu), а также ряд уже известных и новых полиморфных (нейтральных) вариантов. В выборке тувинцев впервые показано, что генетическое окружение участка хромосомы 7, включающего мутацию с.919-2A>G характеризуется высокой специфичностью и сходством, и этим подтверждена гипотеза о ведущей роли эффекта основателя в широкой распространенности с.919-2A>G в Тыве.

У алтайских пациентов методом полноэкзомного секвенирования, впервые в России примененного для поиска генетических причин глухоты, был выявлен новый вариант с.1111G>C (p.Gly371Arg) в гене *OTOF*, связанным с потерей слуха, а также новый вариант с.5254G>A (p.Gly1752Arg) в гене *RAI1*, ассоциация которого с потерей слуха установлена впервые.

Впервые, на основе молекулярно-генетического анализа генов *GJB2*, *SLC26A4*, *OTOF*, *RAI1*, *MT-RNR1*, получены суммарные оценки генетической компоненты в этиологии потери слуха у коренного населения Республик Тыва и Алтай (50.5% – у тувинцев и 34.5% – у алтайцев) и выявлены мутации, наиболее значимые для создания регион-специфичной ДНК-диагностики потери слуха в изучаемых регионах.

Резюмируя, можно сказать, что работа Данильченко В.Ю. выполненная на высоком научном и методическом уровне, является самостоятельным, законченным научным исследованием, в котором содержится решение актуальной научной задачи, имеющей большое значение для генетики человека. Личный вклад автора не подлежит сомнению. Автореферат написан хорошим научным языком, полученные результаты подробно изложены и хорошо проиллюстрированы.

Научные положения диссертации прошли апробацию на девяти международных и отечественных конференциях. Результаты работы опубликованы в 7 статьях в журналах, включенных в перечень ВАК и международные базы, а также в одной главе в монографии.

Заключение. Считаю, что представленная диссертационная работа Данильченко Валерии Юрьевны «Анализ генетического контроля наследственной потери слух в популяциях ряда регионов Сибири» по научной новизне, актуальности, теоретической и практической значимости соответствует требованиям п.9 «Положения о присуждении ученых степеней», установленным Постановлением Правительства Российской Федерации от 24 сентября 2013 года №842, предъявляемым к кандидатским диссертациям, а ее автор Валерия Юрьевна Данильченко заслуживает присвоения степени кандидата биологических наук по специальности 1.5.7 – генетика.

кандидат биологических наук
заведующая лабораторией
популяционной этногенетики
ФГБНУ «Федеральный исследовательский центр
Институт цитологии и генетики Сибирского
отделения РАН»,
Адрес: 630090, Новосибирск, пр. ак.Лаврентьева,10
тел.: +7 (383) 363-49-63*3403
e-mail: ludos@bionet.nsc.ru

Осипова Людмила Павловна

Дата 11.11.2022г.

*Держинский Л.П. Осипова Людмила Павловна
Ученый секретарь ИЦиГ СО РАН,
к.б.н. З.В.*

