

ОТЗЫВ

на автореферат диссертации Дамарова Игоря Сергеевича «Полногеномное выявление регуляторных SNPs человека на основе получения и анализа комплекса данных ChIP-seq и RNA-seq», представленной на соискание ученой степени кандидата биологических наук по специальности 1.5.7 – «генетика»

Диссертационная работа И.С.Дамарова представляет новое решение традиционной задачи генетики: поиск однонуклеотидных полиморфизмов, связанных с формированием фенотипических признаков и выявление молекулярных механизмов, приводящих к их проявлению, выполненный с помощью самых современных экспериментальных подходов высокопроизводительного геномного секвенирования. Актуальность выявления полиморфизмов, расположенных в регуляторных районах, связана, во-первых, с понятным механизмом своего фенотипического проявления через воздействие на экспрессию генов, опосредованное через влияние на связывание транскрипционных факторов, а во-вторых, с тем, что степень их аннотации крайне низка. С помощью выявления аллель-специфичных событий в представленной работе был проведен масштабный полногеномный поиск и выявлено значительное число регуляторных ОНП. Сформированная панель регуляторных ОНП позволила раскрыть молекулярный смысл части данных из каталога GWAS, а значительное пересечение с данными GTEx - подтвердить функциональность выявленных полиморфизмов. Масштабный полногеномный поиск и аннотация регуляторных вариантов, выполненная именно для российской популяции, представляет особую ценность данной работы, значимо расширяя возможности при функциональной аннотации геномов и служит задачам развития отечественной персонализированной медицины, что определяет высокую научно-практическую ценность работы. Непосредственное использование полученной панели для поиска вовлеченных в развитие диабета II типа и ответ на метформин регуляторных однонуклеотидных полиморфизмов на основании независимых транскриптомных данных демонстрирует полный цикл использования полученных данных для изучения молекулярных механизмов, лежащих в основе формирования соответствующего фенотипа, в том числе индивидуального ответа на лекарства, а полученные данные могут быть использованы для формирования соответствующих диагностических панелей. Обращает на себя внимание сочетание высокого методического уровня

проведенных экспериментальных исследований и многоступенчатой вычислительной обработки и анализа данных методами биоинформатики.

Всё вышеперечисленное свидетельствует, что диссертационная работа И.С.Дамарова на тему «Полногеномное выявление регуляторных SNPs человека на основе получения и анализа комплекса данных ChIP-seq и RNA-seq» представляет законченное генетическое исследование, результаты которого по степени их актуальности, новизне и научно-практической значимости отвечают требованиям п. 9 «Положения о порядке присуждения ученых степеней», утвержденного Постановлением Правительства Российской Федерации от 24 сентября 2013 г. № 842, а ее автор безусловно заслуживает присуждения ему ученой степени кандидата биологических наук по специальности 1.5.7 – «генетика».

Кандидат биологических наук

(1.5.8 - Математическая биология, биоинформатика)

Старший научный сотрудник лаборатории эволюционной биоинформатики и теоретической генетики,

Федеральный Исследовательский Центр

«Институт цитологии и генетики Сибирского отделения

Российской академии наук»

Ощепков Д.Ю.

14 октября 2025



Личную подпись Исениова Д.Ю.
Заверяю.
Заведующий канцелярией
Н.А. Дударева
«14» 10 2025г.