

ОТЗЫВ

на автореферат диссертации **ЕЛГАЕВОЙ Елизаветы Евгеньевны** на тему «Исследование причинно-следственных связей дорсалгии и ассоциированных с ней признаков», представленной на соискание ученой степени кандидата биологических наук по специальности 1.5.7. Генетика (биологические науки)

Актуальность темы выполненной работы

Дегенеративные заболевания позвоночника (или дорсалгия) – это группа мультифакториальных хронических заболеваний, которые проявляются неврологическими и болевыми синдромами. Дегенеративные заболевания позвоночника являются значимой социальной проблемой, что объясняется увеличением продолжительности жизни и длительности работоспособного возраста населения, а также их ожиданиями по сохранению высокого качества жизни. Несмотря на все усилия практического здравоохранения, все варианты консервативного и хирургического лечения остаются симптоматическими и не позволяют излечить пациента. В настоящее время всё больше данных за наследуемость дегенеративной патологии позвоночника. Выявление генетических механизмов дегенерации межпозвонкового диска, определение факторов и мишеней для лекарственного влияния значительно может продвинуть медицину для устранения одного из этиологических компонентов развития дорсалгии. В связи с этим цель работы – выявление генетических и причинно-следственных связей на уровне фенотипа между дорсалгией и ассоциированными с ней признаками – является высокоактуальной и востребованной. В связи с этим, диссертационная работа Елгаевой Е.Е. является значимой для практического здравоохранения в том числе и представляет научный и практический интерес.

Научная новизна и практическая значимость исследования

В результате исследования, проведенного Елгаевой Е.Е., впервые

- применены методы Менделевской рандомизации (статистический метод определения причинно-следственных связей) для исследования взаимосвязи между фенотипами дорсалгии и ассоциированных с ней признаков, каждый из которых имеет наследственную причину;
- был разработан протокол исследования, соответствующий международным стандартам, сочетающий анализ генетических корреляций с использованием трех методов Менделевской рандомизации; данный протокол не имеет аналогов и показал высокое качество;

- показана положительная генетическая связь дорсалгии с повышенным диастолическим давлением, более частым употреблением алкоголя и диабетом второго типа;
- продемонстрирована положительная обратная связь с нейротизмом и причинное влияние дорсалгии на диабет второго типа;
- впервые этот метод Менделевской рандомизации был применен для оценки потенциала перепрофилирования известных лекарственных средств для профилактики и лечения дорсалгии.

Таким образом, научная новизна работы не вызывает сомнений, поскольку данная тематика мало освещена в мировой и отечественной литературе.

Общая характеристика и содержание работы

Для решения поставленной цели автором было логично определено 5 задач, решение которых потребовало разделить работу на три последовательных направления: анализ наследуемости и парных генетических корреляций, анализ причинно-следственных связей между фенотипами, анализ эффектов лекарственных средств. В итоге, автором сформулированы 2 положения, выносимых на защиту, 4 вывода. Автореферат изложен в классическом стиле. В нем отражены основные направления научного исследования, методы анализа, научная новизна работы. Представленное в автореферате описание результатов проведенного исследования полностью отражает суть диссертационной работы. Автореферат полностью соответствует требованиям к оформлению, предъявляемым ВАК.

Достоверность и обоснованность выводов

Достоверность результатов обеспечивается уникальностью разработанного протокола – проводилась проверка результатов на устойчивость к различным искажениям и оценка ожидаемого эффекта при заданном пороге статистической значимости и мощности анализа, а также большими размерами выборок (от 17,375 до 1,028,947 человек). Полученные результаты хорошо согласуются с данными других исследовательских групп.

Выводы и положения полностью соответствуют характеру изученного материала и результатам его анализа. Результаты исследования представлены на многочисленных научно-практических конференциях, изложены в 5 статьях за первым авторством в научных высокорейтинговых журналах первого квартиля (Q1). Работа была удостоена престижной премии в области клинической науки (International Society for the Study of the Lumbar Spine Prize in Clinical Science 2020).

Заключение

На основании представленного автореферата можно заключить, что диссертационная работа Елгаевой Е.Е. «Исследование причинно-следственных связей дорсалгии и ассоциированных с ней признаков» является законченной научной работой, в которой содержится решение значимой клинической задачи, имеющей существенное значение для развития генетики, что соответствует п.9 Положения о присуждении ученых степеней, утвержденного Постановлением Правительства РФ от 24.09.2013 г. № 842, предъявляемым к кандидатским диссертациям, а ее автор, Елгаева Елизавета Евгеньевна, заслуживает присуждения искомой степени кандидата биологических наук по специальности 1.5.7. Генетика (биологические науки).

Ученый секретарь
ФГБУ «НМИЦ ТО им. Н.Н. Приорова»
Минздрава России,
кандидат медицинских наук



Леонова Ольга Николаевна

Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр травматологии и ортопедии им. Н.Н. Приорова» Министерства здравоохранения Российской Федерации

Адрес: 127299, г. Москва, ул. Приорова, д. 10

Тел.: +7 (495) 744-40-10; e-mail: cito@cito-priorov.ru; сайт: www.cito-priorov.ru