

ОТЗЫВ



на автореферат диссертации Туркуновой Марии Евгеньевны «Клинико-лабораторные и молекулярно-генетические особенности моногенных форм сахарного диабета у детей», представленной к защите на соискание учёной степени кандидата медицинских наук по специальностям 3.1.21. – Педиатрия, 3.1.19. – Эндокринология.

Диссертационная работа врача Туркуновой М.Е. посвящена изучению клинических, лабораторных и молекулярно-генетических аспектов моногенных форм сахарного диабета. Вопросы, связанные с механизмами развития гипергликемии, обусловленной моногенными причинами, имеют научный интерес и актуальность. Подтверждение моногенного сахарного диабета в корне меняет отношение к прогнозу заболевания, стратегии и тактике его контроля. Так, например, некоторые молекулярно-генетические варианты требуют для метаболической компенсации не инсулин, а сульфониламиды (глибенкламид), являющийся в таких случаях патогенетической терапией, что является особенностью в педиатрической практике; в других случаях моногенный сахарный диабет может вообще не требовать медикаментозной терапии в связи с особенностями течения.

Молекулярно-генетическая диагностика дорога и часто мало доступна, поэтому целью своего исследования Мария Евгеньевна поставила: изучить клинико-лабораторные и молекулярно-генетические варианты моногенных форм сахарного диабета у детей Санкт-Петербурга для оптимизации диагностики заболевания. Для достижения цели были сформулированы задачи, выполнение которых должно было последовательно показать место моногенных форм в структуре сахарного диабета, клинико-anamnestические и лабораторные особенности его молекулярно-генетических вариантов и позволить разработать алгоритм диагностики заболевания.

Благодаря продуманному дизайну и своевременным методам исследования, таким как технология секвенирования нового поколения

(NGS), а также методы обработки информации и статистического анализа сделало результаты валидными, что позволило в конечном итоге создать прогностическую модель вероятности MODY у детей с синдромом хронической гипергликемии. Впервые изучена частота моногенного сахарного диабета и его форм у детей-жителей Санкт-Петербурга, выявлено 59 генетических вариантов 30 изучаемых генов у пациентов, в том числе 20 вариантов ранее не описанных. Проведено исследование промоторной области гена глюкокиназы, дополнившее представление о MODY2. Описаны редкие формы вследствие вариантов генов *GCK*, *GATA6*, *SLC19A2*.

Выводы следуют из полученных результатов и соответствуют поставленным задачам. Имеет 12 публикаций, из них 3 в научных рецензируемых журналах, в которых должны быть опубликованы основные научные результаты диссертации на соискание ученой степени кандидата наук, из них 1 публикация, включенная в международную реферативную базу данных Скопус (Scopus).

Принципиальных замечаний к содержанию автореферата нет.

Таким образом, диссертация Туркуновой Марии Евгеньевны, на тему «Клинико-лабораторные и молекулярно-генетические особенности моногенных форм сахарного диабета у детей», представленная к защите на соискание учёной степени кандидата медицинских наук по специальностям 3.1.21. – Педиатрия, 3.1.19. – Эндокринология, является законченной научно-квалификационной работой, в которой содержится решение актуальной научной задачи. Диссертационная работа соответствует требованиям п. 9 «Положения о порядке присуждения учёных степеней», утверждённого Постановлением Правительства Российской Федерации от 24.09.2013 года № 842 в действующей редакции, предъявляемым к диссертациям на соискание учёной степени кандидата наук, а её автор достоин присуждения искомой степени по специальностям 3.1.21. – Педиатрия, 3.1.19. – Эндокринология.

Доктор медицинских наук, профессор

Заведующая научно-клиническим отделом муковисцидоза ФГБНУ "Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова" Министерства науки и высшего образования Российской Федерации

Заведующая кафедрой Генетики болезней дыхательной системы Института высшего и дополнительного профессионального образования ФГБНУ "Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова" Министерства науки и высшего образования Российской Федерации



Кондратьева Елена Ивановна

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение "Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова" Министерства науки и высшего образования Российской Федерации

Адрес: 115522, Москва, ул. Москворечье, д. 1.

Телефон: +7 (495) 111-03-03

Подпись заверяю

Ученый секретарь ФГБНУ «МГНЦ»,

К.м.н. Воронина Е.С.

27.12.2021 г.

