

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.

Актуальность темы представленной работы обусловлена трудоемкостью диагностики и редкостью моногенных форм в структуре сахарного диабета у детей и подростков. Подтвержденный генетически диагноз, в ряде случаев, влияет на терапевтическую тактику, в том числе позволяет избежать неоправданного назначения инсулинотерапии. Целью данной работы является оптимизация диагностических подходов и изучение частоты моногенных форм в структуре сахарного диабета у детей г. Санкт-Петербурга.

Исследование выполнено на достаточном количестве клинических наблюдений с применением современных методов молекулярно-генетической диагностики и статистической обработки, полученных комплексных данных. Автором подробно изложен дизайн исследования и тактика выбора пациентов-кандидатов для проведения генетической диагностики. Работа выполнена на высоком методологическом уровне. Основные результаты исследования были представлены на российских и международных конференциях и изложены в 12 публикациях, 3 из которых статьи в рецензируемых научных журналах, рекомендованных ВАК.

Впервые в Санкт-Петербурге оценена частота моногенного сахарного диабета в структуре всех случаев сахарного диабета у детей и подростков. Изучены молекулярно-генетические характеристики заболевания, установлены наиболее часто встречающиеся формы. В работе применены



новейшие методы молекулярно-генетического обследования и описаны крайне редкие варианты моногенного сахарного диабета, в том числе, манифестировавшего в неонатальном периоде.

На основании полученных комплексных данных диссертации Туркуновой М.Е. разработана прогностическая модель для диагностики MODY. На основании полученных статистических расчетов предложен онлайн-калькулятор, который может быть использован в практике врачей, как эндокринологов, так и педиатров. Результаты диссертационного исследования внедрены в работу кафедры и в практическую деятельность врачей специалистов.

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 и 3.1.19. – эндокринология, является законченной научно-квалификационной работой, в которой на основании выполненных автором исследований содержится решение актуальной научной задачи по определению анамнестических, клинико-лабораторных и молекулярно-генетических характеристик моногенных форм сахарного диабета у детей. По своей актуальности, научной новизне, объёму выполненных исследований и практической значимости полученных результатов представленная 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 кафедры пропедевтики детских болезней и факультетской педиатрии, ФГБОУ ВО Казанский ГМУ Минздрава России

главный детский пульмонолог-эксперт г. Казани



Маланичева Татьяна Геннадьевна

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования "Казанский государственный медицинский университет" Министерства здравоохранения Российской Федерации

Адрес: 420012, ПФО, г. Казань, ул. Булгарова, д. 49.

Телефон: 8(843)268-58-21

e-mail: rector@kazangmu.ru

