

УТВЕРЖДАЮ

Генеральный директор ФГАУ «НМИЦ  
«МНТК «Микрохирургия глаза» им.  
акад. С.Н. Федорова» Минздрава России  
кандидат медицинских наук

Д.Г. Арсютов

2024 г.

### **ОТЗЫВ ВЕДУЩЕЙ ОРГАНИЗАЦИИ**

о научно-практической ценности диссертационной работы Шмельковой МариИ Сергеевны на тему: «Клинико-генетические и биохимические аспекты наследственных оптических нейропатий», представленной на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 3.1.5.-Офтальмология.

#### **Актуальность темы диссертации**

Диссертационная работа Шмельковой МариИ Сергеевны посвящена актуальной проблеме – изучению клинико-генетических и биохимических аспектов наследственных оптических нейропатий (НОН).

На сегодняшний день важнейшими вопросами в изучении оптических наследственных нейропатий остаются диагностика и прогнозирование дальнейшего течения заболевания и рисков конверсии у членов семьи пациента. Поэтому всем пациентам с НОН необходима комплексная диагностика с высокотехнологичными методами обследования на раннем этапе заболевания.

Универсальных методов диагностики на данный момент не существует, поэтому широко изучаются различные варианты оценки структурных и функциональных изменений при НОН, а также коррекции метаболических нарушений, которые могут быть триггерным механизмом в развитии

клинической симптоматики заболевания. В связи с этим важным является оценка у пациентом с НОН уровня фолиевой кислоты в сыворотки крови, проведение исследований для оценки сосудистых и структурных изменений (ОКТА, ФНО).

Учитывая высокий научный интерес к проблеме наследственных оптических нейропатий, актуальным новых генов и ассоциированных с развитием клинической симптоматики НОН мутаций.

#### **Связь диссертационной работы с планом научных исследований**

Диссертационная работа Шмельковой Марии Сергеевны на тему «Клинико-генетические и биохимические аспекты наследственных оптических нейропатий» выполнена в соответствии с планами научно-исследовательских работ Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Научно-исследовательский институт глазных болезней имени М.М.Краснова»

Работа соответствует специальности 3.1.5 Офтальмология.

#### **Научная новизна полученных результатов и выводов**

Диссертационная работа Шмельковой Марии Сергеевны обладает всеми признаками научной новизны.

Автором, в ходе проведенных исследований, был проведен поиск новых мутаций в ядерном гене *DNAJ30* у пациентов с клинической симптоматикой НОН, и была определена доля пациентов с патогенными вариантами в данном гене среди всех пациентов с клинической картиной НОНЛ.

Автором проведена комплексная диагностика пациентов с НОН с применением таких высокотехнологичных методов обследования как ОКТ, ОКТА, ФНО (элемент общей ЭРГ) и выявлены важные структурные, клинические и диагностические особенности течения данного заболевания.

### **Значимость полученных результатов для науки и практики**

Значимость для науки полученных результатов заключается в использовании предложенного метода комплексной диагностики пациентов с НОН для постановки диагноза на раннем этапе заболевания и использование полученных данных для более глубокого понимания патологических механизмов и более точных прогностических возможностей.

Разработанные методы внедрены в практику работы отдела патологии сетчатки глаза ФГБНУ «НИИГБ им.М.М.Краснова».

### **Обоснованность и достоверность полученных данных**

Все научные положения и выводы, сформулированные в диссертации аргументированы, обоснованы и достоверны, основываются на достаточном объеме исследовательского материала. В работе использовано современное сертифицированное офтальмологическое и общеклиническое оборудование. Анализ и статистическая обработка данных выполнена с применением современных методов.

Содержание автореферата и опубликованных работ полностью отражают результаты диссертационной работы.

Принципиальных замечаний по диссертации Шмельковой Марии Сергеевны нет.

### **Апробация работы и публикации**

Материалы диссертационной работы были представлены, доложены и обсуждены на Основные положения диссертации доложены на XV Всероссийской научно-практической конференции с международным участием «Федоровские чтения 2018», XVI Всероссийской научно-практической конференции с международным участием «Федоровские чтения 2019», «Mitochondria in human disease», Stockholm, 2019, XX Научно-практической нейроофтальмологической конференции «Актуальные вопросы нейроофтальмологии», 2020, XXVI Международном Офтальмологическом Конгрессе «Белые Ночи», 2020, XII Съезде офтальмологов России, 2020.

По теме работы опубликовано 14 печатных работ, из них 8 - в журналах, входящих в перечень ведущих рецензируемых научных журналов и изданий, рекомендованных ВАК, получен патент на изобретение «Способ коррекции окислительного стресса при наследственной оптической нейропатии Лебера» № 2704 013 от 18.04.2019.

### **Личный вклад автора в проведение исследования**

Личный вклад автора состоит в непосредственном участии во всех этапах диссертационного исследования. Диссертант проводил анализ состояния вопроса по данным современной литературы, принимал непосредственное участие в определении цели и задач, выборе методов исследования, активное участие на всех этапах исследования, самостоятельно проводил статистическую обработку полученных результатов исследования с последующей интерпретацией, проводил основные и дополнительные методы исследований, участвовал в подготовке публикаций и докладов по теме работы.

### **Заключение**

Диссертационная работа Шмельковой Марии Сергеевны на тему: «Клинико-генетические и биохимические аспекты наследственных оптических нейропатий» представляет собой самостоятельную, завершенную научно-квалификационную работу, выполненную на высоком методологическом уровне. По своей актуальности и научной значимости работа Шмельковой М.С. полностью отвечает требованиям п.9 «Положения о присуждении ученых степеней», утвержденным постановлением Правительства РФ №842 от 24 сентября 2013г. В редакции постановления Правительства РФ №426 от 20 марта 2021г., предъявляемых к кандидатским диссертациям, а сам автор, Шмелькова Мария Сергеевна, заслуживает присуждения ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 3.1.5. - офтальмология. Принципиальных замечаний к оформлению диссертационной работы нет.

Отзыв обсужден на заседании научной комиссии Ученого совета  
Федерального государственного автономного учреждения «Национальный  
медицинский исследовательский центр «МНТК «Микрохирургия глаза» им.  
акад. С.Н.Федорова» Министерства здравоохранения Российской Федерации  
от «09» января 2024 г., протокол заседания № 1.

Научный сотрудник отдела  
лазерной хирургии сетчатки  
ФГАУ «НМИЦ «МНТК «Микрохирургия глаза»  
им. акад. С.Н. Федорова» Минздрава России,  
кандидат медицинских наук

Е.К. Педанова

«Заверяю»

Ученый секретарь диссертационного совета  
ФГАУ «НМИЦ «МНТК «Микрохирургия глаза»  
им. акад. С.Н. Федорова» Минздрава России,  
доктор медицинских наук



И.А. Мушкова

ФГАУ «НМИЦ «МНТК «Микрохирургия глаза» им. акад. С.Н. Федорова»  
Минздрава России  
Адрес: 127486, Москва, Бескудниковский бульвар, дом 59а  
Телефон 8 (499) 488-84-16  
Адрес электронной почты [fgu@mntk.ru](mailto:fgu@mntk.ru), [www.mntk.ru](http://www.mntk.ru)