

ОТЗЫВ

На автореферат диссертации Шмельковой Марии Сергеевны на тему: «Клинико-генетические и биохимические аспекты наследственных оптических нейропатий» на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 3.1.5. – Офтальмология

Диссертационная работа Шмельковой Марии Сергеевны посвящена изучению клинико-генетических и биохимических аспектов наследственных оптических нейропатий.

Одной из причин внезапной потери зрения у пациентов молодого возраста являются наследственные оптические нейропатии (НОН). Несмотря на возрастающий интерес к данной группе наследственных заболеваний, немало ее аспектов остаются малоизученными и требуют более пристального изучения.

В ранее проведенных исследованиях различными авторами предлагались возможные варианты поиска факторов, приводящих к снижению зрения и его нарушениям у пациентов, страдающих наследственными оптическими нейропатиями. Однако, не все из них оказались результативными. Автором был проведен анализ данных, и были выявлены метаболические нарушения у пациентов с НОН, которые могут рассматриваться как факторы, провоцирующие развития клинических симптомов НОН.

Также автором было показано, что количество копий митохондриальной ДНК не влияет на возможность развития клинических симптомов у носителей мутаций, характерных для НОН.

Очень важным диагностическим аспектом стало исследование структурных изменений у пациентов с НОН и их здоровых родственников. Для этого автором проводилось обследование пациентов с помощью оптической когерентной томографии с функцией ангиографии. А для оценки функциональных особенностей сетчатки и зрительного нерва у пациентов

оценивали компоненты общей ЭРГ для выявления нарушения ответа с комплекса ганглиозных клеток сетчатки.

В исследовании показано, что в 22% случаев клинические проявления, характерные для НОН могут встречаться у пациентов с мутациями в ядерных генах, ранее не ассоциированных с наследственными оптическими нейропатиями. Автором также выявлено, что течение заболевания у пациентов с такими мутациями несколько отличается от описанных ранее наследственных оптических нейропатий и является более благоприятным, что имеет прогностическую значимость для пациентов и их родственников.

Научная новизна выполненных исследований не вызывает сомнений.

Диссертационная работа «Клинико-генетические и биохимические аспекты наследственных оптических нейропатий» выполнена автором на качественном методологическом уровне с применением комплекса современных исследований. Все научные положения и выводы аргументированы и обоснованы, базируются на достаточном объеме клинического материала. Проведенный статистический анализ позволяет судить о достоверности полученных результатов.

Материалы диссертации представлены в 14 научных работах, в том числе в 8 статьях, рецензируемых ВАК.

Автореферат оформлен в соответствии с общепринятыми стандартами и отражает суть исследования. Принципиальных замечаний по рецензируемому автореферату нет.

Заключение.

Диссертационная работа Шмельковой Марии Сергеевны «Клинико-генетические и биохимические аспекты наследственных оптических нейропатий», представленная на соискание ученой степени кандидата медицинских наук, является законченной научно-квалификационной работой, в которой содержится решение задач, имеющих важное научно-практическое значение для офтальмологии.

Диссертационное исследование полностью соответствует требованиям п.9 «Положения о порядке присуждения ученых степеней» постановления правительства РФ от 24 сентября 2013 г., №842, в редакции постановления Правительства РФ №426 от 20 марта 2021 г., предъявляемым к диссертации на соискание ученой степени кандидата медицинских наук, а ее автор Шмелькова Мария Сергеевна заслуживает присуждения искомой степени кандидата медицинских наук по специальности 3.1.5 – Офтальмология.

Главный врач офтальмологической
клиники «Спектр», кандидат медицинских
наук, специальность 3.1.5. – Офтальмология



Фадейкина Т.Л.

Подпись Фадейкиной Т.Л. «заверяю»,

Руководитель службы персонала

ООО «Офтальмологическая клиника Спектр»

1 февраля 2024



Порохова С.Б.

ООО «Офтальмологическая клиника Спектр»

125525, г. Москва, проезд Березовой Рощи д.12, пом. 1, ком. 28

Телефон : +7 (495) 241- 62-08

Email: info@clnicaspectr.ru