

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 проблематики изучения и диагностики наследственных оптических нейропатий.

Интерес к проблеме наследственных оптических нейропатий в последнее время возрастает. Данная патология привлекает все больше и больше внимания, учитывая частоту встречаемости и влияние, которое наследственные оптические нейропатии оказывают на трудовую и социальную деятельность пациентов. Примечательно, что родственникам пациентов с клиникой наследственных оптических нейропатий не менее важно проходить офтальмологические обследования с прогностической целью и для раннего выявления развития клинической симптоматики. Не менее важным является то, что клинические проявления наследственных оптических нейропатий могут наблюдаться у пациентов, у которых поиск мутаций митохондриальной ДНК, характерных для данной группы заболеваний дает негативный результат. В этом случае важным с диагностической точки зрения является поиск новых мутаций, способных вызвать подобную клиническую картину.

Также обращает на себя внимание тот факт, что помимо мутаций немаловажную роль в развитии клинической симптоматики наследственных оптических нейропатий играют так называемые триггерные факторы, которые провоцируют нарушения зрения у пациентов. В этой связи изучение этих факторов расширяет диагностические и прогностические возможности при работе с данной группой заболеваний. Учитывая вышеперечисленные аспекты, работа, несомненно, считается актуальной.

Автором был проведен ряд исследований с целью выявления особенностей развития и течения наследственных оптических нейропатий и способов возможной коррекции, связанных с данной группой заболеваний, состояний. Проведен анализ структурных и функциональных изменений глаза при наследственных оптических нейропатиях. Доказано снижение уровня фолиевой кислоты - важного участника широкого ряда метаболических процессов в организме человека, у пациентов с наследственными оптическими нейропатиями.

Полученные результаты позволяют расширить диагностические и прогностические возможности такой группы заболеваний как наследственные оптические нейропатии.

Степень обоснованности положений, выводов и практических рекомендаций является высокой. Исследование проведено на достаточном объеме клинического материала и полностью соответствует принципам работы с орфанными заболеваниями. Проведённый статистический анализ позволяет судить о достоверности полученных результатов.

Автореферат представляет собой полноценный исследовательский труд. Материалы диссертации представлены в 14 научных работах, 8 из которых в рецензируемых научных журналах, рекомендованных ВАК. Автореферат оформлен в соответствии с принятыми требованиями, в нем доступно представлены результаты исследований.

Заключение.

Диссертационная работа Шмельковой Марии Сергеевны на тему: «Клинико-генетические и биохимические аспекты наследственных оптических нейропатий», представленная на соискание ученой степени кандидата медицинских наук, является законченной научно-квалифицированной работой.

Диссертация полностью соответствует п.9 «Положения о присуждении ученых степеней», утвержденным постановлением Правительства РФ № 842

от 24 сентября 2013 г. в редакции постановления Правительства РФ № 426 от 20 марта 2021 г., а ее автор заслуживает присуждения искомой ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 3.1.5. – Офтальмология.

Заведующая отделением лазерной терапии, кандидат медицинских наук, специальность 3.1.5 – Офтальмология

Плюхова О.А.

Подпись к.м.н. Плюховой О.А. «заверяю»,
Медицинский директор системы клиник «Эксимер»,
Доктор медицинских наук, профессор
Диссертация на соискание степени доктора медицинских наук по специальности 3.1.5. – Офтальмология

07.02.2024

Першин К.Б.

Офтальмологическая клиника «Эксимер»
ООО «СОВРЕМЕННЫЕ МЕДИЦИНСКИЕ ТЕХНОЛОГИИ»
109147, Россия, г. Москва, ул. Марксисткая д. 3, стр. 1,
Тел. +7 (495) 477-46-27
Email: mail.msk@eximerclinic.ru

