

ОТЗЫВ

на автореферат диссертационной работы Чернецкой Дарьи Михайловны на тему: «Молекулярно-генетическая диагностика болезни Виллебранда», представленной на соискание ученой степени кандидата биологических наук по специальности 3.1.28. – Гематология и переливание крови.

Болезнь Виллебранда является распространенной наследственной коагулопатией, проявляющейся у обоих полов и делящейся на несколько типов и подтипов. Особое значение имеет дифференциальная диагностика типа 2N болезни Виллебранда и гемофилии А в связи со сходной клинической картиной. Здесь важно отметить ценность данной работы для медико-генетического консультирования семей с болезнью Виллебранда и семей, с потенциальным носительством гемофилии А у женщины, поскольку статус вероятного носительства гемофилии А у женщины с изменениями в коагулограмме и без известных родственников мужчин с гемофилией А не всегда возможно подтвердить даже молекулярно-генетическими методами. В таких семьях может быть проведено исследование гена *VWF* и при установлении диагноза болезни Виллебранда становится возможным определить истинную причину отклонений в коагулограмме, правильно определить риск заболевания для потомства и выбрать оптимальные меры профилактики. Для правильной интерпретации результатов генетического исследования по гену *VWF* необходимо иметь представление о патогенных вариантах, типичных для российской популяции, корреляции между выявленным вариантом и ожидаемой клинической картиной. Результаты данного исследования были внедрены в клиническую практику при консультировании семей с подозрением на наследственную коагулопатию на клинических базах ФГБОУ ВО «СЗГМУ им. И.И. Мечникова» МЗ РФ. Учитывая вышеизложенное, диссертационная работа Чернецкой Д.М.,

посвященная диагностике болезни Виллебранда молекулярно-генетическими методами, является актуальной и своевременной.

Автором проведен анализ гена *VWF* методом Сэнгера для пациентов и родственников пациентов. Выявленный спектр патогенных вариантов сравнивается с мировыми данными и позволяет составить оптимальный алгоритм молекулярного обследования российских пациентов.

В диссертационной работе предложены практические рекомендации, которые определяют, при каких значениях коагулологических показателей стоит прибегать к молекулярно-генетическим методам, и в каких объемах наиболее целесообразно проводить молекулярно-генетическое исследование вместо малодоступных анализов.

Автореферат выполнен в соответствии с общепринятыми требованиями к объему и структуре, отражает основные положения диссертации, практическую и научную значимость исследования. Выводы корректны и соответствуют поставленной цели и задачам. Принципиальных замечаний к содержанию и оформлению автореферата нет.

На основании представленного автореферата можно заключить, что кандидатская диссертация Чернецкой Дарьи Михайловны на тему «Молекулярно-генетическая диагностика болезни Виллебранда», выполненная под руководством д.м.н. Зозули Н.И., является законченным самостоятельным научным трудом. Исследование актуально, имеет научную новизну и важное практическое значение.

Таким образом, представленный автореферат диссертационной работы Чернецкой Дарьи Михайловны полностью соответствует требованиям 9-14 «Положения о порядке присуждения ученых степеней» (с изменениями и дополнениями) в редакции от 18 марта 2023 г., предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени кандидата наук, а ее автор Чернецкая Дарья Михайловна заслуживает присуждения искомой ученой

степени кандидата биологических наук по специальности 3.1.28, (14.01.21) –
Гематология и переливание крови.

Ассистент кафедры медицинской генетики, врач-генетик,
ФГБОУ ВО «Северо-Западный государственный
медицинский университет имени И.И. Мечникова»
Минздрава России

Шабанова Е.С.

Ассистент кафедры медицинской генетики, врач-генетик,
ФГБОУ ВО «СЗГМУ им. И.И. Мечникова» Минздрава России

ФГБОУ ВО «СЗГМУ им. И.И. Мечникова» МЗ РФ:

Адрес: 195067, Россия, г. Санкт-Петербург, Пискаревский пр., 47

Телефон: +7 (812) 303-50-00 доб 8376

E-mail: Elena.Shabanova@szgmu.ru

Шабанова Елена Сергеевна

Сайт: <https://szgmu.ru/rus/pdo/k/6/>

Подпись Шабановой Е. С. заверяю

Ученый секретарь Университета

Профшишов Е.А.

16 ноября 2023г.

