

ОТЗЫВ

на автореферат диссертации Зариповой Алии Рамилевны
«Генетическая архитектура незавершенного остеогенеза»,
представленной на соискание ученой степени кандидата биологических
наук по специальности 1.5.7. Генетика (биологические науки)

Несовершенный остеогенез (НО) - заболевание соединительной ткани, характеризующееся низкой костной массой и хрупкостью костей, деформациями скелета и дефицитом роста. НО является тяжелым наследственным заболеванием с клинической и генетической гетерогенностью, что усложняет диагностику болезни. В связи с этим определение первичного молекулярно-генетического дефекта заболевания является необходимым условием для ранней диагностики НО.

Диссертационная работа Зариповой Алии Рамилевны посвящена изучению молекулярно-генетических основ незавершенного (несовершенного) остеогенеза (НО). В результате проведенного исследования Зариповой А.Р. впервые был определен спектр мутаций в генах *COL1A1*, *COL1A2*, *IFITM5*, *P3H1*, вовлеченных в патогенез заболевания, у больных незавершенным остеогенезом (НО) из Республики Башкортостан. В генах коллагена I типа (*COL1A1* и *COL1A2*), выявлен 31 патогенный вариант изменения нуклеотидной последовательности, 10 из которых ранее не были описаны в литературе. В гене *IFITM5* впервые идентифицирована мутация с.-14С>Т у трех неродственных пациентов с V типом НО из Республики Башкортостан. Впервые была идентифицирована ранее неописанная мутация с.1051G>Т (р.Glu351*) в гене пролил-3-гидроксилазы-1 (*P3H1*) у пациента башкирской этнической принадлежности. Также было выявлено по одному изменению в генах *ERCC4*, *PTH1R*, *ALOX12B*, *ARSB*, *PLEKHM1*, *SGMS2*, *TGFB1*, *CLCN7*, *FGF23*, *LAMB3*, ранее неописанных в качестве генов, ответственных за развитие НО.

Работа выполнена на высоком методическом и техническом уровне с применением современных методов анализа с использованием массового параллельного секвенирования. По полученным результатам исследования была разработана и апробирована NGS-панель для двух генов коллагена I типа. Исследование выполнено на репрезентативной выборке из 80 пациентов с НО, 98 членов их семей из 68 семей и 48 образцов ДНК здоровых индивидов без костной патологии и с нормальным уровнем минеральной плотности костной ткани.

Результаты работы отражены в 17 публикациях, 3 из которых индексируются в международных базах Scopus и Web of Science, а 7 - рекомендованы ВАК и представлены на 12 конференциях, что свидетельствует о высоком уровне исследования.

Работа Зариповой Алии Рамилевны «Генетическая архитектура незавершенного остеогенеза», представленной на соискание ученой степени кандидата биологических наук по специальности 1.5.7. Генетика (биологические науки), выполнена на высоком уровне, по своей научной и практической значимости соответствует требованиям ВАК, предъявляемым к кандидатским диссертациям и соответствует требованиям п. 9-14,

установленным «Положением о порядке присуждения ученых степеней», утвержденным постановлением Правительства Российской Федерации от 24.09. 2013 г. № 842 (в редакции с изменениями, утвержденными Постановлением Правительства РФ от 21 апреля 2016 г. №335), а ее автор, Зарипова Алия Рамилевна, заслуживает присуждения ученой степени кандидата биологических наук по специальности 1.5.7. Генетика (биологические науки).

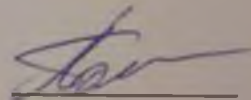
Директор научно-исследовательского
института генетической и
молекулярной эпидемиологии КГМУ,
профессор кафедры биологии,
медицинской генетики и экологии
Федерального государственного
бюджетного образовательного
учреждения высшего образования
«Курский государственный
медицинский университет»
Министерства здравоохранения
Российской Федерации
доктор медицинских наук, профессор

Полоников Алексей Валерьевич

Дата

14.03.2023

Подпись



Согласен на сбор, обработку, хранение и передачу моих персональных данных при работе диссертационного совета 24.1.218.01 по диссертационной работе Зариповой А.Р. «Генетическая архитектура незавершенного остеогенеза», представленной на соискание ученой степени кандидата биологических наук по специальности 1.5.7. Генетика (биологические науки).

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Курский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, 305041, г. Курск, ул. Карла Маркса, д. 3
Телефон: +7 (4712) 58-81-33, E-mail: kurskmed@mail.ru



Секретариат
Федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Курский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
