

Отзыв

на автореферат диссертации Степанова Ильи Александровича «Разработка молекулярно-генетического подхода к диагностике синдрома Ли-Фраумени на основе высокопроизводительного секвенирования», представленной к защите на соискание учёной степени кандидата медицинских наук по специальности 3.1.6. – онкология, лучевая терапия

Диссертационная работа Степанова Ильи Александровича посвящена проблеме молекулярно-генетической диагностики синдрома Ли-Фраумени (СЛФ), причиной которого является носительство гетерозиготной наследственной мутации в гене *TP53*. Практика диагностики СЛФ в России носит ситуативный характер, заболевание рассматривается как диагноз исключения и зачастую остается не диагностированным. Проблемы ведения пациентов с СЛФ не регламентированы, распространенность заболевания практически не изучалась.

В данной работе представлены результаты создания диагностической панели для таргетного секвенирования (расшифровки полной последовательности гена *TP53*), которая не уступает по техническим характеристикам коммерческим аналогам, но значительно удешевляет процесс диагностики. К достоинствам работы следует отнести определение оригинальных критериев для отбора кандидатов для тестирования и большой объем выборки.

В нашей стране исследовательских работ по комплексной молекулярно-генетической диагностике СЛФ до настоящего момента не проводилось. Результатом исследования явилось выявление 12 случаев СЛФ. Представленные в работе практические рекомендации могут быть использованы врачами онкологами при принятии решений по алгоритму молекулярно-генетического тестирования пациентов с СЛФ.

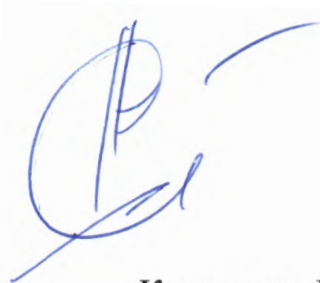
На основе полученных результатов сформулированы выводы, соответствующие задаче исследования. По теме исследования соискателем опубликованы 4 печатные работы, 3 из них в отечественных журналах из списка, рекомендованных ВАК, 1 индексируется в Web of Science и Scopus. Работа производит положительное впечатление.

Считаю, что выполненная работа Степанова Ильи Александровича «Разработка молекулярно-генетического подхода к диагностике синдрома Ли-Фраумени на основе высокопроизводительного секвенирования» является

законченным научным исследованием. По своей актуальности, спектру использованных методик, новизне и практической значимости полностью соответствует требованиям п.9 «Положения ВАК МО РФ о присуждении ученых степеней» (редакция № 842 от 25.01.2024), предъявляемым к кандидатским диссертациям. Автор заслуживает присуждения учёной степени кандидата медицинских наук по специальности 3.1.6. – онкология, лучевая терапия.

Рецензент:

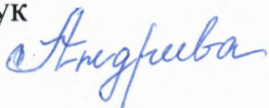
Заведующий научной лабораторией
молекулярных биотехнологий
НИИ экспериментальной онкологии
и биомедицинских технологий
ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России,
кандидат биологических наук



Кузнецова Дарья Сергеевна

Подпись к.б.н. Кузнецовой Дарьи Сергеевны заверяю:

Ученый секретарь университета
ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России,
доктор биологических наук



Андреева Наталья Николаевна

НИИ экспериментальной онкологии и биомедицинских технологий
федерального государственного бюджетного образовательного учреждения
высшего образования "Приволжский исследовательский медицинский
университет" Министерства здравоохранения Российской Федерации
603005, г. Нижний Новгород, пл. Минина и Пожарского. д. 10/1
Сайт: <https://research-biomed.ru>, тел: +7 (831) 465-56-72