

## О Т З Ы В

на автореферат диссертации

Черновой Екатерины Владимировны

«Частота встречаемости и клиническое значение генетических полиморфизмов у пациентов с болезнью Виллебранда», представленной на соискание ученой степени

кандидата медицинских наук

по специальности 14.01.21 – гематология и переливание крови

Болезнь Виллебранда – наиболее частое наследственное нарушение гемостаза, которое обусловлено количественным и/или качественным дефицитом фактора Виллебранда (ФВ). Заболевание характеризуется значительной вариабельностью клинических проявлений и лабораторных показателей, что обусловлено мутациями в гене ФВ.

В последние годы большое внимание уделяется изучению полиморфизма генов фактора V G1691A (FV Leiden), протромбина G20210A (FII G20210A), тромбоцитарных рецепторов GPIIb (1a/1b), GPIa (C807T), GPIb (A1/A2) для стратификации риска тромбоэмболических осложнений и/или патологии беременности, однако этот вопрос изучен недостаточно.

Профилактика риска развития геморрагических и тромботических осложнений является важной задачей в практике гематолога.

Таким образом, диссертационное исследование Е.В. Черновой, посвященное изучению частоты генетических полиморфизмов, ассоциируемых с тромбофилией (FV Leiden и FII G20210A) и генами тромбоцитарных рецепторов GPIIb (1a/1b), GPIa (C807T) и GPIb (A1/A2) и оценке их влияния на клинические и лабораторные показатели у пациенток с болезнью Виллебранда 1 типа, является актуальным для науки и практики. Практическая значимость выполненного исследования определяется, в том числе, и характером включенных в исследование пациентов – достаточная большая и нозологически однородная группа женщин с болезнью Виллебранда 1 типа.

В диссертационном исследовании поставлена важная цель – оценить как частоту встречаемости мутаций, ассоциируемых с понятием наследственной тромбофилии, у женщин с клиническими проявлениями чрезмерной кровоточивости и лабораторно подтвержденным диагнозом болезни Виллебранда 1 типа, так и влияние этих мутаций на клиническое течение болезни Виллебранда.

Полученные Е.В. Черновой результаты соответствуют определению новизны и оригинальности – автором убедительно, с использованием современных научных методов

и на большой и однородной группе пациентов, продемонстрирована достаточно высокая частота встречаемости так называемых «тромбофилических мутаций» у лиц с клинически значимыми кровотечениями. Автором также представлены оригинальные результаты, демонстрирующие отсутствие какого-либо ощутимого эффекта данных мутаций в плане уменьшения выраженности проявлений геморрагического диатеза у носителей изучаемой мутации.

Автореферат написан в соответствии с предъявляемыми требованиями и полностью отражает результаты выполненного научного исследования, содержит достаточное количество таблиц, иллюстрирующих полученные данные. Использованные научные методы и подходы современны и актуальны. Выводы логично вытекают из результатов исследования, соответствуют поставленным задачам, обоснованы и являются достоверными. Практические рекомендации, сформулированные автором исходя из анализа полученных результатов исследования, представляют интерес для врачей различных специальностей.

Материалы диссертационного исследования в полном объеме опубликованы в научных журналах из списка Высшей аттестационной комиссии, а также представлены и обсуждены на научных конференциях.

Работа Черновой Екатерины Владимировны «Частота встречаемости и клиническое значение генетических полиморфизмов у пациентов с болезнью Виллебранда» соответствует требованиям п. 9 «Положения о присуждении ученых степеней», утвержденного постановлением Правительства Российской Федерации № 842 от 24.09.2013 (с изменениями), предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени кандидата медицинских наук, а её автор заслуживает присуждения искомой степени по специальности 14.01.21 – гематология и переливание крови.

Врач-гематолог Центра по лечению больных гемофилией  
и нарушением гемостаза Федерального государственного  
бюджетного учреждения «Российский научно-исследовательский  
институт гематологии и трансфузиологии Федерального  
медико-биологического агентства»,  
кандидат медицинских наук

Зотова И.И.

24 апреля 2020 года

Подпись Зотовой Ирины Ивановны заверяю:

Начальник отдела кадров ФГБУ РосНИИГТ ФМБА России

Яковлева Н.В.

