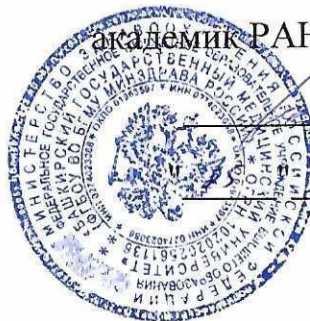


Утверждаю

Ректор ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России

академик РАН., профессор Павлов В.Н.



Селевский 20 23 г.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

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

Диссертация «Клинико-генетическое исследование моногенных и многофакторных заболеваний соединительной ткани» выполнена на кафедре внутренних болезней и клинической психологии Федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Башкирский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации. В период подготовки диссертации соискатель Антон Викторович Тюрин работал на кафедре внутренних болезней и клинической психологии федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Башкирский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации в должности заведующего кафедрой. В 2010 г. окончил федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Башкирский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации по специальности «лечебное дело».

В 2015 году защитил диссертацию на соискание степени кандидата медицинских наук на тему: «Клинические особенности и молекулярно-генетические аспекты остеоартроза у пациентов с дисплазией соединительной ткани» (14.01.04 - внутренние болезни; 03.02.07 – генетика) в диссертационном совете Д212.203.18 на базе федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования "Российский университет дружбы народов имени Патриса Лумумбы".

Научный консультант – д.м.н, профессор Ганцева Халида Ханафиевна, профессор кафедры внутренних болезней и клинической психологии Федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Башкирский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации.

Научный консультант – д.б.н., доцент Хусаинова Рита Игоревна, профессор кафедры медицинской генетики и фундаментальной медицины Федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Башкирский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации.

По итогам обсуждения принято следующее заключение:

Актуальность исследования

В исследовании моногенных и многофакторных заболеваниях соединительной ткани имеются нерешенные вопросы, касающиеся изучения эпидемиологии, патогенеза, в том числе молекулярного, создания инструментов ранней диагностики и персонализированного лечения. Для решения этих вопросов необходимо провести комплексные клинические и молекулярно-генетические исследования несовершенного остеогенеза, синдрома Элерса-Данло, остеопороза и остеоартрита с учетом региональных, гендерных, популяционных особенностей и с применением современных инструментов биоинформатической обработки. Это послужит базой для

создания способов прогнозирования, алгоритмов маршрутизации, протоколов генотипирования, и в итоге – созданию новых и совершенствованию имеющихся клинических рекомендаций. Кроме того, в настоящее время увеличивается продолжительность жизни пациентов с наследственными вариантами заболеваний, увеличивается число взрослых пациентов, что требует разработки принципиально новых алгоритмов ведения именно этих категорий пациентов.

Связь с планом научных работ ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России.

Диссертационная работа Антона Викторовича Тюрина выполнена в соответствии с основными направлениями программы научных исследований ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России.

Конкретное личное участие автора в получении научных результатов.

Автору принадлежит идея, основная концепция исследования, разработка и научное обоснование дизайна диссертационного исследования на основе многолетних целенаправленных исследований. Автор определил цели, задачи исследования, провел анализ литературных источников. Весь материал, представленный в работе, проанализирован и статистически обработан автором самостоятельно. Автором также освоены все методики анализа генома человека, в том числе выделение методом фенол-хлороформной экстракции и различные технологии генотипирования и секвенирования. Автор самостоятельно описал, проанализировал, интерпретировал данные исследования и на основе этого сформулировал выводы и практические рекомендации для использования в образовательной деятельности и в медицинских организациях. Все пациенты с наследственными формами патологии соединительной ткани были осмотрены автором, с определением индивидуальной программы лечения и динамического наблюдения.

Степень достоверности научных положений, выводов, рекомендаций.

Научные положения и практические рекомендации, сформулированные автором в диссертации, основаны на изучении достаточного объема

клинического материала. В работе использованы современные методы исследования, полностью соответствующие поставленным задачам. Выводы аргументированы и вытекают из проведенных автором исследований. Практические рекомендации проверены в работе ГБУЗ РБ Республиканский медико-генетический центр и Клиники БГМУ, г. Уфа.

Степень научной новизны.

Впервые представлена концепция структурных заболеваний соединительной ткани на основании многолетних клинических и молекулярно-генетических исследований. Сформирован Биобанк данных и биологических материалов уникальных когорт пациентов с наследственными и многофакторными вариантами патологий соединительной ткани – остеоартритом, остеопорозом, несовершенным остеогенезом, синдромом Элерса-Данло, не имеющий аналогов в России и отвечающий требованиям мировых стандартов биобанкирования. На сформированных когортах пациентов проведены исследования, которые ранее не были осуществлены не только в России, но и в мировой практике.

Практическая значимость.

Оценка эпидемиологических характеристик остеоартрита, остеопороза, несовершенного остеогенеза, синдрома Элерса-Данло в Республике Башкортостан позволила сформировать регистры пациентов с наследственной патологией, каждый пациент взят на телемедицинский контроль, с возможностью планирования стационарного лечения, проведена ДНК-диагностика с уточнением диагноза и тактики лечения. Разработаны алгоритмы клинической диагностики НО и СЭД, которые снижают вероятность гипер- и гиподиагностики. Созданы диагностические NGS-панели с наиболее специфичными для когорты пациентов из Республики Башкортостан изменениями, обеспечивающие более доступную ДНК-диагностику. Разработаны прогностические модели риска развития остеоартрита и остеопороза, позволяющие проводить раннюю предикцию развития данных заболеваний и проведения профилактики, коррекции

факторов риска. Разработанные алгоритмы терапии взрослых пациентов с несовершенным остеогенезом позволяют улучшить качество жизни и снизить уровень болевого синдрома.

Ценность научных работ соискателя.

Основные результаты диссертации Антона Викторовича Тюрина представлены в научных публикациях в журналах, входящих как в Перечень рецензируемых научных изданий, так и в международные базы данных и системы цитирования Scopus и Web of Science.

Внедрение полученных результатов исследования в практику.

Результаты диссертационного исследования внедрены в практику Клиники БГМУ для оказания высокотехнологичной медицинской помощи, а также в ГБУЗ МЗ РБ Республиканский медико-генетический центр для совершенствования диагностики и лечения пациентов с наследственными заболеваниями соединительной ткани. Полученные результаты также используются в учебном процессе на кафедрах внутренних болезней, медицинской генетики и фундаментальной медицины Федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Башкирский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации.

Полнота изложения материалов диссертации в опубликованных работах.

Основные положения диссертационной работы Антона Викторовича Тюрина отражены в 40 печатных работах, из них 26 научных статей (13 – в рекомендованных ВАК рецензируемых научных журналах, 13 – в журналах, индексируемых в Scopus, из них 6 относящихся к Q1-2), 14 материалов конференций (6 - в рекомендованных ВАК рецензируемых научных журналах, 8 – в журналах, индексируемых в Scopus, из них 8 относящихся к Q1-2), в том числе:

1. Поиск ассоциаций индекса массы тела и минеральной плотности костной ткани у пациентов с переломами различной локализации. Тюрин А.В., Ялаев

Б.И., Ахиярова К.Э., Миргалиева Р.Я., Хусаинова Р.И., Креативная хирургия и онкология. 2023. Т. 13. № 1. С. 51-57.

2.Мультиомиксные подходы к поиску молекулярно-генетических предикторов остеопороза. Ялаев Б.И., Тюрин А.В., Хусаинова Р.И., Гены и Клетки. 2022. Т. 17. № 1. С. 13-18.

3. Генетическая архитектура несовершенного остеогенеза в Республике Башкортостан. Зарипова А.Р., Миннихметов И.Р., Хусаинова Р.И., Тюрин А.В., Скрябин Н.А., Короткая Т.С., Захарова Е.Ю., Медицинская генетика. 2020. Т. 19. № 8 (217). С. 57-58.

4. Прогностические модели развития остеоартрита различных локализаций. Тюрин А.В., Ганцева Х.Х., Хусаинова Р.И., Остеопороз и остеопатии. 2022. Т. 25. № 3. С. 127-128.

Рекомендации диссертации к защите с учётом научной зрелости соискателя.

Диссертационная работа Антона Викторовича Тюрина представляет большой интерес, как в научном плане, так и в практическом здравоохранении. Положительная оценка диссертации, вытекающая из ее актуальности, достоверности полученных данных, обоснованных выводов и практических рекомендаций позволяют отметить теоретическую и практическую значимость исследования. Антон Викторович Тюрин является исследователем, проявившим при выполнении работы глубину теоретических знаний, творческий подход к решению поставленных задач. По своим профессиональным и моральным качествам Антон Викторович Тюрин заслуживает искомой степени кандидата медицинских наук. Диссертационная работа соответствует специальностям 3.1.18. Внутренние болезни, 1.5.7. Генетика.

Постановили:

Таким образом, диссертация Антона Викторовича Тюрина является законченным трудом, в котором на основании выполненных автором исследований и разработок осуществлено решение научной проблемы

комплексного исследования клинико-эпидемиологических и молекулярно-генетических аспектов несовершенного остеогенеза, синдрома Элерса-Данло, остеоартрита и остеопороза, имеющей важное значение в области внутренних болезней и генетики.

Диссертация «Клинико-генетическое исследование моногенных и многофакторных заболеваний соединительной ткани» Антона Викторовича Тюрина рекомендуется к защите на соискание ученой степени доктора медицинских наук по специальностям 3.1.18. Внутренние болезни, 1.5.7. Генетика. Заключение принято на совместном заседании проблемной комиссии по специальности «внутренние болезни» и кафедры медицинской генетики и фундаментальной медицины ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России.

Присутствовало на заседании 13 человек. Результаты голосования: "за" – 13 человек, "против" - нет, "воздержалось" - нет, протокол № 50 от 20 сентября 2023 г.

Председатель проблемной комиссии:

Заведующий кафедрой терапии

и общей врачебной практики

с курсом гериатрии ИДПО

ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России

Д.м.н., профессор



Сафуанова Гузьяль Шагбановна

