

ОТЗЫВ
научного руководителя

Милованова Анастасия Михайловна – соискатель ученой степени
кандидата медицинских наук по специальностям

14.01.08 – Педиатрия

03.02.07 - Генетика

Диссертация на тему:

**«Клиническая и молекулярно-генетическая характеристика
врожденного и инфантильного нефротического синдрома»**

Милованова А.М. за время исследовательской работы зарекомендовала себя как грамотный и всесторонне развитый специалист, готовый к расширению своих компетенций на смежные отрасли. Будучи нефрологом, она приняла непосредственное участие на этапах выделения и секвенирования ДНК, а также этапах биоинформатическом анализе выявленных геномных вариантов.

В ходе диссертационной работы проведено беспрецедентное для России обследование выборки из 250 детей с нефротическим синдромом. Исследование включало не только анализ таргетных областей методом массового параллельного секвенирования, но и валидацию выявленных вариантов методом секвенирования по Сэнгеру, а также семейный сегрегационный анализ. По результатам исследования получена база данных по геномным вариантам, вызывающим нефротический синдром и его фенкопии, определены популяционные особенности и мажорные генетические варианты, характерные для детей, проживающих на территории РФ, а также описаны клинические особенности пациентов с мутациями в различных генах, иными словами обнаружены генотип-фенотипические корреляции, корректирующие стратегию лечения и определяющие прогноз.

Особую значимость для медицинской науки составляют выявленные в результате работы 40 новых нуклеотидных вариантов, не описанных ранее в международных базах данных, таких как HGMD professional.

Милованова А.М. приняла непосредственное участие в изучении литературы, посвященной состоянию исследуемого вопроса, разработке плана и дизайна исследования, изучении медицинских данных пациентов, включенных в исследование, методик, применяемых при обследовании детей, интерпретации полученных статистических данных, оформлении научных статей, участии в научно-практических конференциях, внедрении в клиническую практику разработанных рекомендаций.

Милованова А.М. участвовала в подготовке и написании 10 печатных работ, посвященных теме диссертации, в рецензируемых журналах, рекомендованных ВАК Минобрнауки России и входящих в международную базу SCOPUS (Pediatric Nephrology, Kidney International Reports, Российский педиатрический журнал, Нефрология и диализ, Медицинская генетика).

Результаты исследования доложены на XIV Общероссийской научно-практической конференции РДО (21-23 ноября 2019 г.), Научно-практической конференции студентов и молодых ученых «Студеникинские чтения» (2 декабря 2019 г.), Russian-Finnish seminar ISN “Chronic kidney disease» в Университетском госпитале г. Хельсинки (10 января 2020 г.), XIX Российском конгрессе «Инновационные технологии в педиатрии и детской хирургии» с международным участием (20 октября 2020 г.), Russian-Uzbek Conference ISN “Chronic kidney disease» (5 февраля 2021 г.), World Congress of Nephrology, Canada (19 апреля 2021 г.), XX Российском конгрессе «Инновационные технологии в педиатрии и детской хирургии» с международным участием (22 октября 2021 г.), XVI Общероссийской научно-практической конференции РДО (20 ноября 2021 г.).

Диссертационная работа Миловановой Анастасии Михайловны «Клиническая и молекулярно-генетическая характеристика врожденного и инфантильного нефротического синдрома» представляет собой завершённое

научно-квалификационное исследование, которое может быть представлено к защите.

Милованова А.М. достойна присуждения ей ученой степени кандидата медицинских наук.

Начальник Медико-генетического центра,
заведующий лабораторией медицинской геномики,
доктор биологических наук

К.В. Савостьянов

Подпись д.б.н., Савостьянова К.В. заверяю:
Учёный секретарь ФГАУ «НМИЦ здоровья детей»
Минздрава России, кандидат медицинских наук



А.П. Тимофеева

«10» февраля 2022 года