

УТВЕРЖДАЮ

Ректор ГБОУ ВПО

Башкирский государственный

университет»

Российской

Федерации

г. Уфа

г.

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Государственного бюджетного образовательного учреждения высшего профессионального образования "Башкирский государственный медицинский университет" Министерства здравоохранения Российской Федерации.

Диссертация «Миотоническая дистрофия I типа в Республике Башкортостан: эпидемиологическая характеристика, клиничко-инструментальная оценка церебральных проявлений», 14.01.11 - нервные болезни, выполнена на кафедре неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики Государственного бюджетного образовательного учреждения высшего профессионального образования "Башкирский государственный медицинский университет" Министерства здравоохранения Российской Федерации.

В период подготовки диссертации Мухаметова Регина Ринатовна являлась соискателем кафедры неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики Государственного бюджетного образовательного учреждения высшего профессионального образования "Башкирский государственный медицинский университет" Министерства здравоохранения Российской Федерации, работала врачом-неврологом отделения восстановительной медицины-ранней нейрореабилитации Государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Республиканская клиническая больница им. Г.Г. Куватова», ассистентом кафедры неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики Государственного бюджетного

"Башкирский государственный медицинский университет" Министерства здравоохранения Российской Федерации (по совместительству).

В 2006 году окончила Башкирский государственный медицинский университет по специальности «лечебное дело».

Удостоверение о сдаче кандидатских экзаменов выдано в 2014 году Государственным бюджетным образовательным учреждением высшего профессионального образования "Башкирский государственный медицинский университет" Министерства здравоохранения Российской Федерации.

Научный руководитель – доктор медицинских наук, профессор Магжанов Рим Валеевич, заведующий кафедрой неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики Государственного бюджетного образовательного учреждения высшего профессионального образования "Башкирский государственный медицинский университет" Министерства здравоохранения Российской Федерации.

По итогам обсуждения принято следующее заключение.

Актуальность темы определяется тяжелым прогрессирующим характером течения миотонической дистрофии, что наряду с отсутствием эффективных методов лечения, придает совершенствованию методов медико-генетического консультирования еще большее социально-экономическое значение, а также значимостью церебральных проявлений заболевания, зачастую недооцениваемых, но существенно снижающих трудоспособность и качество жизни пациентов.

**Связь темы с планом НИР:** тема диссертации утверждена на заседании № 7 от 29 сентября 2011 года Ученого совета лечебного факультета работа Государственного бюджетного образовательного учреждения высшего профессионального образования "Башкирский государственный медицинский университет" Министерства здравоохранения Российской Федерации и связана с планом НИР университета.

**Личное участие автора в получении результатов:** автору принадлежит определяющая роль в разработке протокола исследования, постановке задач, обосновании выводов и практических рекомендаций. Автором проанализированы 277 источников литературы. Самостоятельно проведены клинические осмотры участников исследования, нейропсихогическое тестирование, оценка степени дневной гиперсомнии по шкале сонливости Эпворта и качества жизни с помощью опросника SF-36, обработка МРТ-изображений с помощью специализированного программного пакета ScanTools Intera R11 и анализ полученных данных.

**Степень обоснованности результатов проведенных исследований.**

Достоверность полученных результатов не вызывает сомнения и определяется высоким уровнем знаний о применяемых методиках, использованием современных методов обследования и статистического анализа, наличием группы контроля.

**Научная новизна работы.** Изучены популяционно-эпидемиологические особенности миотонической дистрофии в Республике Башкортостан с проведением сравнительного анализа с показателями предыдущих исследований. Впервые проведено сравнение показателей распространенности миотонической дистрофии в Республике Башкортостан с результатами математического моделирования. На основании нейropsychологического исследования определен характерный для МД1 паттерн нарушения когнитивных функций, дана оценка психологического статуса пациентов. Впервые в России проведены полисомнографическое исследование и количественная оценка степени дневной гиперсомнии у больных миотонической дистрофией I типа. Впервые изучено состояние и оценена роль кровоснабжения головного мозга в патогенезе формирования церебральных отклонений при заболевании. Впервые в России на основании результатов МРТ дана оценка выраженности диффузных атрофических изменений и степени поражения белого вещества головного мозга у больных миотонической дистрофией I типа, уточнено их значение в развитии когнитивных нарушений. Впервые проанализирована роль вегетативных нарушений в формировании церебральных отклонений при миотонической дистрофии I типа. Проведена оценка качества жизни больных миотонической дистрофией I типа с определением зависимости показателей от проявлений заболевания.

**Практическая значимость исследования.** Для активного мониторинга отягощенных семей создан и внедрен в клиническую практику автоматизированный региональный регистр миотонической дистрофии (свидетельство о государственной регистрации базы данных №2010620534). Определен характерный для заболевания паттерн когнитивных нарушений и предложен скрининговый диагностический алгоритм для их выявления. Установлено негативное влияние тревожно-депрессивных расстройств и нарастания мышечной слабости на качество жизни пациентов с миотонической дистрофией I типа. Выявлено, что диффузная церебральная атрофия и поражение белого вещества головного мозга, вегетативные, венозные церебральные нарушения и апноэ сна характерны для больных миотонической дистрофией I типа. Результаты исследования являются основанием для внедрения шкал и опросников оценки когнитивных функций, качества жизни, степени тревожности, депрессии, дневной гиперсомнии и методов инструментальной диагностики церебральных нарушений (магнитно-резонансная томография, транскраниальная доплерография, вариабельность ритма сердца, полисомнография) в клиническую практику врачей для своевременного

проведения лечебных и реабилитационных мероприятий, медико-социальной экспертизы больным миотонической дистрофией I типа.

**Ценность научных трудов соискателя:** результаты, полученные автором настоящей диссертационной работы, позволяют оптимизировать ведение пациентов с миотонической дистрофией I типа.

**Полнота изложения материалов диссертации в опубликованных работах.** По теме диссертации опубликовано 7 печатных работ общим объемом 25 печатных листов, из них 4 статьи - в изданиях, рекомендованных ВАК Минобрнауки РФ для публикаций основных научных результатов диссертационных исследований, также создана 1 автоматизированная база данных. Основные положения диссертационного исследования достаточно полно представлены в указанных публикациях.

Статьи в научных журналах и изданиях, рекомендуемых ВАК Министерства образования и науки РФ:

1. Магжанов, Р.В. Случай ошибочной диагностики рассеянного склероза в семье с миотонической дистрофией / Р.В. Магжанов, Е.В. Сайфуллина, Р.Р. Мухаметова и др. // Неврологический вестник. – 2010. – Т. XLII. - №4. – С. 91-93.
2. Магжанов, Р.В. Эпидемиологическая характеристика миотонической дистрофии в Республике Башкортостан, по данным национального регистра / Р.В. Магжанов, Е.В. Сайфуллина, Р.Р. Мухаметова и др. // Медицинская генетика. – 2011. – Т. 10. - № 6 (108). – С. 40-44.
3. Магжанов, Р.В. Тактика ведения больных с наследственными нервно-мышечными заболеваниями / Р.В. Магжанов, Е.В. Сайфуллина, Р.Р. Мухаметова // Физиотерапия, бальнеология и реабилитация. – 2011. - №4. – С. 19-23.
4. Магжанов, Р.В. Когнитивные нарушения у больных миотонической дистрофией I типа (клинико-магнитно-резонансное исследование) / Магжанов Р.В., Сайфуллина Е.В., Мухаметова Р.Р. и др. // Журнал неврологии и психиатрии им. С.С.Корсакова. – 2012. – Т. 112. - № 4. – С. 18-22.

Патент:

1. Свидетельство о государственной регистрации базы данных 2010620534 Автоматизированный генетический регистр Миотоническая дистрофия (АГР МД). Авторы: Мухаметова Р.Р., Магжанов Р.В., Е.В. Сайфуллина.

**Соответствие содержания диссертации специальности,** по которой она рекомендуется к защите: материалы представленной

диссертационной работы отвечают требованиям соответствия избранной специальности: 14.01.11 – нервные болезни.

Диссертация «Миотоническая дистрофия I типа в Республике Башкортостан: эпидемиологическая характеристика, клинично-инструментальная оценка церебральных проявлений» соискателя кафедры неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики Государственного бюджетного образовательного учреждения высшего профессионального образования "Башкирский государственный медицинский университет" Министерства здравоохранения Российской Федерации Мухаметовой Регины Ринатовны рекомендуется к защите на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 14.01.11. – нервные болезни.

Заключение принято на совместном заседании кафедры неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики и кафедры психиатрии и наркологии с курсом Института последипломного образования Государственного бюджетного образовательного учреждения высшего профессионального образования "Башкирский государственный медицинский университет" Министерства здравоохранения Российской Федерации.

Присутствовало на заседании 20 чел. Результаты голосования: «за» - 20 чел., «против» - нет, «воздержалось» - нет, протокол № 8 от 11.04.2014 г.

Председатель заседания,  
заведующий кафедрой психиатрии  
и наркологии с курсом ИПО  
д.м.н., профессор

В.Л. Юлдашев

