

Отзыв

на автореферат диссертации Мухаметовой Регины Ринатовны «Миотоническая дистрофия I типа в Республике Башкортостан: эпидемиологическая характеристика, клинико-инструментальная оценка церебральных проявлений», представленной на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 14.01.11 – нервные болезни.

Наследственные болезни нервной системы, к которым относится миотоническая дистрофия, составляют одну из наиболее многочисленных групп моногенной патологии человека, характеризующуюся тяжелым, дезадаптирующим течением. В связи с отсутствием доказанных методов лечения особую актуальность приобретает профилактика возникновения повторных случаев заболевания в отягощенных семьях. Динамическое отслеживание эпидемиологической ситуации по заболеваниям в целях оценки результативности проводимых мероприятий и внедрение автоматизированных регистров в работу медико-генетических консультаций способствуют осуществлению данной задачи. Наряду с профилактикой большое значение имеет совершенствование системы оказания медицинской и социальной помощи больным, чему, помимо внедрения регистров, во многом способствует улучшение диагностики заболевания, а также количественная оценка качества жизни пациентов.

Церебральные проявления миотонической дистрофии, несмотря на свою значимость и значительный исследовательский интерес, остаются на сегодняшний день недостаточно изученным аспектом заболевания. Отсутствуют исследования, посвященные оценке церебральной гемодинамики при заболевании, хотя эти данные могут раскрыть многие звенья патогенетического механизма поражения вещества головного мозга. Все вышесказанное определяет актуальность данного исследования.

В работе четко определены цель и задачи исследования.

Научная новизна исследования. Получены новые данные по эпидемиологической характеристике миотонической дистрофии в Республике Башкортостан в сравнении с результатами предыдущих исследований и математического моделирования, оценена динамика показателей за длительный период, проведен анализ возможных причин их изменения. У пациентов с миотонической дистрофией по сравнению со здоровыми лицами соответствующего возраста и пола выявлены значительные изменения состояния основных сфер когнитивной деятельности, психо-эмоционального статуса, сна и бодрствования, вариабельности сердечного ритма, структурные особенности головного мозга. Впервые у больных миотонической дистрофией I типа получены данные о нарушении цереброваскулярного резерва, особенностях

регуляции тонуса церебральных сосудов и состоянии церебральных вен, вносящие вклад в понимание патогенетических механизмов формирования церебральной дисфункции при заболевании.

Практическая значимость. Проведенное эпидемиологическое исследование, разработанный и внедренный в практику работы медико-генетической консультации региональный автоматизированный регистр миотонической дистрофии способствуют повышению эффективности оказания медицинской и социальной помощи больным миотонической дистрофией в регионе. Полученные результаты исследования расширяют диагностические, клинические и инструментальные критерии оценки состояния церебральных функций у пациентов с миотонической дистрофией I типа, способствуют улучшению диагностики, медико-социальной экспертизы, оптимизации реабилитационных программ.

Автореферат диссертации составлен с соблюдением установленных требований, дает адекватное представление о работе. Принципиальных замечаний к материалу, изложенному в автореферате, нет. Статистическая обработка материала проведена корректно, с использованием современных статистических программ. Основные результаты проведенного исследования нашли отражение в 7 трудах, в том числе 4 в изданиях, рекомендованных ВАК Минобрнауки РФ, доложены на конференциях и внедрены в практику работы медико-генетической консультации региона.

Таким образом, диссертация Мухаметовой Регины Ринатовны «Миотоническая дистрофия I типа в Республике Башкортостан: эпидемиологическая характеристика, клинко-инструментальная оценка церебральных проявлений» является законченной научно-квалификационной работой, в которой содержится решение актуальной задачи неврологии – повышение эффективности медицинской и социальной помощи больным миотонической дистрофией I типа. Диссертация полностью соответствует требованиям п.9 «Положения о присуждении ученых степеней», утвержденного Постановлением Правительства РФ от 24.09.2013 г. №842, предъявляемым к диссертационным работам на соискание ученой степени кандидата наук, а ее автор заслуживает присуждения ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 14.01.11 – нервные болезни.

Заведующий кафедрой неврологии лечебного факультета
ГБОУ ВПО «Новосибирский государственный медицинский
университет» Минздр:

д.м.н., профессор
г. Новосибирск, ул. За
Телефон: +7(383) 236-
E-mail: b_doronin@mai