

ОТЗЫВ

на автореферат диссертации Курбатова Сергея Александровича «Клинико-электромиографические характеристики дистрофических и недистрофических миотоний», представленной на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 14.01.11 – нервные болезни

Актуальность исследования. Наследственные миотонические синдромы (НМС), группа мышечных заболеваний, основным симптомом которых является миотония. Миотония – нарушение мышечного расслабления, способствует повышенному травматизму и требует подбора трудовой деятельности.

Наиболее частыми формами НМС является дистрофическая миотония 1 типа (ДМ1) и врожденная миотония (ВМ), последняя включает врожденную миотонию Томсена (ВМТ) и Беккера (ВМБ). На долю ВМ и ДМ1 приходится >90% всех форм НМС. Литературные данные последних лет свидетельствуют о повсеместной высокой частоте ВМ и ДМ1, и отсроченной на 5-10 лет диагностике заболевания, что связано с затруднением интерпретации жалоб больных, выраженным перекрытием фенотипов ВМ и ДМ1.

Основным методом дифференциальной диагностики ВМТ, ВМБ и ДМ1 является электронейромиография (ЭМГ) с выявлением феноменов, которые регулярно пересматриваются в связи появлением новых нейрофизиологических и генетических методов исследования. Разработка алгоритмов диагностики ВМ и ДМ1 в большинстве случаев не включала группу контроля или проводилась на группе не генотипированных больных, что обусловило противоречивые результаты этих исследований.

Представленная работа лишена предыдущих недостатков, направлена на определение достоверного и достаточного по объему клинического и электромиографического исследования для дифференциальной диагностики ВМБ, ВМТ и ДМ1 вне зависимости от длительности течения болезни, тяжести обнаруженных симптомов и пола.

Цель исследования состояла в проведении сравнительного анализа клинико-нейрофизиологических характеристик у генотипированных больных с ВМ и ДМ1 с последующим определением необходимого и достаточного по объему клинического и ЭМГ-исследования для дифференциальной диагностики ВМТ, ВМБ и ДМ1.

Научная новизна не вызывает сомнений. Впервые в России проведен комплексный клинико-нейрофизиологический анализ у 78 пациентов с генетически подтвержденными ВМТ, ВМБ и ДМ1. В итоге предложен необходимый и достаточный ЭМГ-протокол, применяемый для выбора оптимальной ДНК-диагностики этих заболеваний.

Стоит отметить, что впервые определен наиболее информативный тест РС в 50 Гц, который позволяет разграничить ВМ и ДМ1 почти в 83% случаев независимо от длительности заболевания.

Трудность диагностики и дифференциальной диагностики, выраженное перекрытие клинических проявлений миотонии на разных стадиях заболевания обуславливает важность освещенной автором темы.

Теоретическая и практическая значимость. На примере Воронежской области показана высокая распространенность НМС, а разработанный клинико-ЭМГ алгоритм диагностики имеет высокую практическую значимость - в снижении материальных затрат на генетическое тестирование и сокращении времени у пациента до верного диагноза.

В свою очередь ранняя, диагностика позволяет социализировать больных, и, самое главное, избежать инвалидизации больных при выборе адекватной трудовой деятельности.

Проведенное автором исследование показало, что достоверно дифференцировать ВМТ и ВМБ возможно только с помощью ДНК-диагностики, что немаловажно при проведении медико-генетического

консультирования и исключения ошибочной диагностики ВМТ с высоким (50%) генетическим риском в семье.

Автореферат написан по классической схеме, полностью отражает суть и содержание диссертационной работы.

Достоверность результатов исследования определяются достаточным объемом выборки 78 генотипированных пациентов с ВМТ, ВМБ и ДМ1, включением в исследование группы контроля.

Цели и задачи четко сформулированы, использованы современные клинические тесты и нейрофизиологические методики, корректно проведена статистическая обработка с использованием методов описательной статистики, которые полностью удовлетворяют требования доказательной медицины.

Выводы и практические рекомендации полностью соответствуют поставленным целям и задачам исследования.

По материалам диссертации опубликовано 16 печатных работах, в том числе в 3 журналах, рекомендованных ВАК Минобрнауки России. Работа прошла широкую апробацию на конференциях Всероссийского и международного уровней.

Заключение

Диссертационная работа Курбатова Сергея Александровича на тему «Клинико-электромиографические характеристики дистрофических и недистрофических миотоний», является законченной научно-квалификационной работой, в которой содержится новое решение актуальной задачи практической медицины – разработка и обоснование применения достаточного объема клинического и ЭМГ обследования для дифференциальной диагностики ВМ и ДМ1, имеет существенное значение для неврологов, нейрофизиологов и генетиков в клинической медицине.

Проведенная работа выполнена самостоятельно на высоком научном уровне и полностью соответствует всем требованиям п. 9 «Положения о присуждении ученых степеней», утвержденного Постановлением Правительства РФ от 24 сентября 2013 г. №842 (в ред. Постановления Правительства РФ от 21.04.2016 г. №335), предъявляемым к диссертационным работам на соискание ученой степени кандидата медицинских наук, а её автор заслуживает присуждения искомой ученой степени по специальности 14.01.11 — Нервные болезни.

Заведующий кафедрой нервных болезней с медицинской генетикой и нейрохирургией ФГБОУ ВО Ярославского государственного медицинского университета Минздрава России,

доктор медицинских наук, профессор

Спирин Николай Николаевич

Адрес: 150000 Ярославская область, г.Ярославль, ул. ~~_____~~
тел.: +7(4852) 30-56-41, E-mail: nnspirin@yandex.ru

Даю свое согласие на сбор, обработку и хранение пер ~~_____~~

Н.Н.Спирин

Подпись, ученую степень д.м.н. Н.Н.Спирина заверяю ~~_____~~

