

ОТЗЫВ

официального оппонента, ведущего научного сотрудника неврологического отделения, профессора кафедры неврологии факультета усовершенствования врачей Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Московской области «Московский областной научно-исследовательский клинический институт им. М.Ф. Владимирского» д.м.н. Сидоровой Ольги Петровны на диссертационную работу 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».

Актуальность темы выполненной работы.

Ведение пациентов с наследственными нервно-мышечными заболеваниями, к которым относится миотоническая дистрофия, является одной из серьезнейших проблем современной медицины ввиду их инкурабельности и тяжелого инвалидизирующего течения. На сегодняшний день в ведении данной категории пациентов наибольшее значение придается медико-генетическому консультированию, которое весьма перспективно в отношении миотонической дистрофии, в связи с однотипностью молекулярно-генетического дефекта и малой долей случаев, обусловленных мутациями *de novo*. Внедрение автоматизированных регистров в медицинские учреждения существенно облегчает ведение пациентов с миотонической дистрофией.

Миотоническая дистрофия характеризуется крайне выраженным клиническим полиморфизмом, включающим, в том числе, церебральные проявления, которые нередко затрудняют диагностику заболевания, приводя к диагностическим ошибкам. Вместе с тем, крайне важно выявить подобные

нарушения на ранних стадиях, поскольку они способны существенно снижать качество жизни больных, их социальную адаптацию, а также ухудшать прогноз заболевания, вплоть до развития летальных исходов. Отечественные работы, посвященные данной тематике, практически отсутствуют. За рубежом данный аспект заболевания исследуется весьма активно, но результаты проведенных исследований весьма противоречивы и нет комплексных исследований, посвященных изучению церебральных нарушений при миотонической дистрофии. Таким образом, данное исследование, посвященное оптимизации ведения пациентов с миотонической дистрофией представляется весьма актуальным.

Степень обоснованности научных положений, выводов и рекомендаций, сформулированных в диссертации.

Репрезентативность данного исследования обеспечена достаточным числом наблюдений и комплексной оценкой имеющихся нарушений. Применение современных методов исследования и статистической обработки полученного материала свидетельствуют о высоком научном уровне работы, достоверности результатов и выводов, сформулированных в диссертации. Методы исследования, использованные автором, полностью соответствуют поставленной цели и задачам исследования.

Достоверность и новизна научных положений, выводов и рекомендаций, сформулированных в диссертации.

Автором изучены популяционно-эпидемиологические особенности миотонической дистрофии в Республике Башкортостан, проведен сравнительный анализ с показателями предыдущих исследований. Достаточно полно изучен нейропсихологический профиль больных миотонической дистрофией и определен характерный паттерн нарушения, включающий помимо когнитивных нарушений увеличение показателей уровня депрессии и тревожности. Впервые в нашей стране оценены

морфологические изменения головного мозга по результатам МРТ и уточнено значение выявленных изменений в развитии когнитивных нарушений. Впервые изучено состояние кровоснабжения головного мозга и вегетативного статуса у больных миотонической дистрофией I типа, определена их взаимосвязь и проанализирована их роль в патогенезе формирования церебральных отклонений, установлена частая встречаемость венозной дисфункции при миотонической дистрофии I типа. Впервые в стране проведено полисомнографическое исследование, установившее высокую частоту встречаемости апноэ сна при миотонической дистрофии I типа, и количественная оценка степени дневной гиперсомнии, подтвердившая наличие отклонений у больных данной патологией. Проведена оценка качества жизни больных миотонической дистрофией I типа, определена зависимость показателей от проявлений заболевания.

Оценка содержания диссертации и ее завершенность.

Диссертация изложена по традиционной схеме на 140 страницах машинописного текста и состоит из введения, обзора литературы, описания материалов и методов исследования, результатов собственных исследований, обсуждения, выводов и практических рекомендаций. Указатель литературы включает 60 отечественных и 217 иностранных источников. Диссертация иллюстрирована 16 таблицами и 23 рисунками.

В обзоре литературы освещены современные данные по эпидемиологии миотонической дистрофии в странах мира и субъектах Российской Федерации, приведена характеристика основных регистров заболевания в мире, достаточно полно отражены основные исследования церебральных нарушений при миотонической дистрофии и представления о генезе их развития, а также работы, посвященные изучению качества жизни при заболевании. Стиль изложения выверен, материал излагается логично, компетентно и подробно.

Во второй главе приводится характеристика обследованных больных и использованных методов исследования, принципы статистической обработки полученных результатов. Современные методы исследования, примененные автором, в полной мере соответствуют поставленным задачам.

Третья глава посвящена краткой характеристике Республике Башкортостан, где рассматриваются особенности формирования популяций на территории региона.

В четвертой главе изложены результаты собственных исследований. В первых разделах главы описываются территориально-этнические особенности распределения миотонической дистрофии в республике, приводится характеристика разработанного регистра и наиболее характерные клинические проявления заболевания. Приводимые в разделе «Церебральные нарушения у больных миотонической дистрофией» показатели нейропсихологического профиля, уровня дневной сонливости и состояния сна, вегетативного статуса, морфологических характеристик головного мозга, реактивности церебральных сосудов, состояния венозных сосудов статистически значимо отличаются от показателей группы контроля, свидетельствуя о наличии у больных миотонической дистрофией нарушений в данной сфере.

В пятой главе характеризуются показатели качества жизни больных миотонической дистрофии, свидетельствующие об их физическом, психологическом и социальном неблагополучии, а также о недостаточной чувствительности общих опросников качества жизни при данной патологии.

В обсуждении автор обобщает полученные результаты и подводит краткий итог исследованию в виде заключения и обоснованных выводов, полностью отражающих суть исследования.

Замечания.

1. Несколько расширен объем обзора литературы (29 страниц).
2. При исследовании когнитивных функций оценивали средний показатель четырех серий, а не отдельно число воспроизводимых слов после каждого повтора.

Однако, замечания не принципиальные и не снижают научной и практической ценности диссертации.

Сведения о полноте опубликованных научных результатов.

Основные положения диссертации представлены в 7 печатных работах, из них 4 - в изданиях, рекомендованных ВАК Минобрнауки РФ, апробированы на научных конференциях, создана 1 автоматизированная база данных.

Соответствие содержания автореферата основным положениям диссертации.

Автореферат соответствует основным положениям диссертации, в нем отражены актуальность темы, научная новизна, практическая значимость, основные результаты и их обсуждение, выводы и практические рекомендации.

Заключение.

Таким образом, диссертация Мухаметовой Регины Ринатовны является законченной научно-квалификационной работой, в которой содержится решение актуальной задачи оптимизации ведения больных миотонической дистрофией, что имеет существенное значение для неврологии и медицины в целом.

Работа Мухаметовой Регины Ринатовны полностью соответствует требованиям пункта 9 «Положения о порядке присуждения ученых

степеней», утвержденного Постановлением Правительства РФ от 24.09.13 г. №842, предъявляемым к диссертационным работам на соискание ученой степени кандидата медицинских наук, а ее автор Мухаметова Р. Р. заслуживает присуждения искомой ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 14.01.11 – «нервные болезни».

Официальный оппонент

ведущий научный сотрудник

неврологического отделения,

ГБУЗ МО МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского

профессор кафедры неврологии ФУВ

д.м.н.

129110, г. Москва, ул. Щепки

8(494)684-57-38

Сидорова О.П.

