

## 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** проведенного С.А. Курбатовым исследования определяется высокой частотой наследственных миотонических синдромов (НМС), где основным симптомом является миотония, приводящая к затруднению выполнения повседневных движений и способствующая повышенному травматизму. В работе автора представлены наиболее распространенные нозологические формы недистрофических (НДМ) и дистрофических миотоний (ДМ): врожденной миотонией (ВМ), включающей врожденную миотонию Томссона (ВМТ) и Беккера (ВМБ), а также дистрофическую миотонию 1 типа (ДМ1). Трудность диагностики и дифференциальной диагностики, выраженное перекрытие клинических проявлений миотонии на разных стадиях заболевания обуславливает важность, освещенной автором темы.

**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 и заключается в том, что автор впервые в России провел комплексный клинико-нейрофизиологический анализ у 78 пациентов с генетически подтвержденными ВМТ, ВМБ и ДМ1. После ДНК, стали очевидны ошибки в диагностике ВМТ, ВМБ и ДМ1 при использовании международных и отечественных протоколов. Автор впервые показал отсутствия клинико-электрофизиологических достоверных различий пациентов с ВМТ и ВМБ, предложив при постановке диагноза применение общего термина «врожденные миотонии».

Проведенное комплексное нейрофизиологическое исследование позволило исключить неинформативные тесты РС 10, 30 Гц и КТН, что существенно сократило время ЭМГ исследование. В итоге автором предложен необходимый и достаточный клинический и ЭМГ-протокол, применяемый для выбора оптимальной ДНК-диагностики этих заболеваний.

Стоит отметить, что при нейрофизиологическом обследовании впервые определен наиболее информативный тест РС 50 Гц, который позволяет разграничить ВМ и ДМ1 в 83% случаев не зависимо от длительности заболевания.

**Теоретическая и практическая значимость.** На примере Воронежской области показана высокая распространенность ВМ и ДМ1 в связи с чем, разработанный клинический алгоритм включающий 12 высокоинформативных признаков и ЭМГ-протокол занимающее не более 20 минут имеют наглядную теоретическую и практическую значимость. 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, сопоставимой по возрасту и полу с группой выборки ВМ и ДМ1. 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.

Диссертационная работа С.А. Курбатова на тему «Клинико-электромиографические характеристики дистрофических и недистрофических миотоний» 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.

Профессор кафедры неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики Федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования Башкирский государственный медицинский университет Министерства здравоохранения Российской Федерации, доктор медицинских наук, профессор

\_\_\_\_\_ Исова Нинель Андреевна  
450008, Республика Башкортостан, г. Уфа  
Тел.: 8 (347) 272-11-60  
E-mail: rectorat@bashgmu.ru

Даю согласие на сбор, обработку и хранение персональных данных \_\_\_\_\_ Исова Нинель Андреевна

Подпись, ученую степень, ученое звание \_\_\_\_\_ Андреевны заверяю:  
ученый секретарь-ученого совета ФГБОУ \_\_\_\_\_ Алевтина Петровна

«01» 09

2017

