

52

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.

Популяционно-эпидемиологические исследования наследственных болезней, к которым относится миотоническая дистрофия, свидетельствуют о разном уровне отягощенности популяций наследственной патологией, что указывает на необходимость изучения региональных особенностей распространения этих заболеваний. Выраженный клинический полиморфизм миотонической дистрофии зачастую приводит к поздней диагностике заболевания, что, в свою очередь, препятствует своевременному проведению медико-генетического консультирования, оказанию лечебной и социальной помощи больным. Важной задачей является исследование качества жизни пациентов, что является базой для оценки эффективности лечения реабилитационных программ, мониторирования состояния пациентов, выявления прогностических факторов. На трудоспособность и качество жизни больных миотонической дистрофией, помимо двигательных расстройств, существенное влияние оказывают нарушения церебральных функций, которым до настоящего времени в практической неврологии не уделяется должное внимание. Все вышесказанное определяет актуальность проведенного исследования.

Научная новизна исследования несомненна и заключается в определении распространенности и особенностей территориального и этнического распределения миотонической дистрофии в популяциях Республики Башкортостан. Впервые проведена комплексная оценка церебральных функций у пациентов с миотонической дистрофией I типа. Впервые изучены особенности церебральной гемодинамики при заболевании. Впервые установлена зависимость между показателями тонуса и реактивности церебральных сосудов и показателями вариабельности сердечного ритма у больных миотонической дистрофией I типа. Продемонстрировано достоверное снижение качества жизни у больных миотонической дистрофией.

Полученные результаты исследования дают наиболее полную информацию об эпидемиологической ситуации по миотонической дистрофии в Республике Башкортостан имеют важное практическое значение для здравоохранения, позволяя оценить эффективность проводимых профилактических мероприятий.

Разработанный автором и внедренный в практику работы медико-генетической консультации региональный автоматизированный регистр по миотонической дистрофии, рекомендации по своевременному выявлению

церебральных нарушений и оценке качества жизни пациента позволяют оптимизировать медико-генетическое консультирование, оказание медицинской и социальной помощи больным.

Автореферат диссертационной работы написан по традиционной схеме хорошим литературным языком, содержит основные положения диссертации. Принципиальных замечаний к материалу, изложенному в автореферате, нет. Статистическая обработка материала проведена корректно, что подтверждает достоверность полученных результатов. По теме диссертации опубликовано 7 работ, в том числе 4 – в изданиях, рекомендованных ВАК Минобрнауки РФ. Основные положения диссертации доложены на научно-практических конференциях, внедрены в практику работы медико-генетической консультации региона.

Таким образом, диссертация Мухаметовой Регины Ринатовны «Миотоническая дистрофия I типа в Республике Башкортостан: эпидемиологическая характеристика, клинико-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 ФДПО
ГБОУ ВПО «Южно-Уральский государственный
медицинский университет» Министерства Здравоохранения
Российской Федерации
д.м.н., профессор _____

Бельская

Подпись д.м.н., профессора Г.
Начальник отдела кадров ГБОУ
Минздрава РФ _____ .Казакова

05.11.2014 г.

ГБОУ ВПО ЮУГМУ Минздрава России
454092, г. Челябинск, ул. Воровского, 64
тел.: (351) 232-73-71, (351) 731-69-13, (351) 232-73-82
www.chelsma.ru