

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 определяется значительной частотой наследственных миотонических синдромов (НМС), при которых миотонический феномен приводит к затруднению выполнения повседневных движений и способствует повышенному травматизму. Автор детально изучил наиболее распространенные нозологические формы недистрофических и дистрофических миотоний: врожденную миотонию (включающую миотонию Томсена и Беккера) и дистрофическую миотонию 1 типа (ДМ1). Трудность верификации и дифференциальной диагностики этих заболеваний, выраженное перекрытие клинических проявлений миотонии на разных стадиях болезни обуславливают большое значение данного диссертационного исследования для клинической практики.

Научная новизна работы определяется тем, что впервые в России проведен комплексный клинико-нейрофизиологический анализ у 78 пациентов с генетически подтвержденными вариантами НМС – Томсена, Беккера и дистрофической миотонии-1. Изучена распространенность НМС в Воронежской области, предложен обоснованный ЭМГ-протокол, применяемый для рационального выбора генов при проведении ДНК-диагностики этих заболеваний. Разработаны и внедрены в практику основные принципы медико-генетического консультирования в семьях,отягощенных НМС. Объем клинического материала достаточный, в работе использованы современные клинические тесты и нейрофизиологические методики; примененные автором методы статистической обработки полностью удовлетворяют требованиям доказательной медицины.

Таким образом, диссертация Курбатова Сергея Александровича «Клинико-

электромиографические характеристики дистрофических и недистрофических миотоний», является законченной научно-квалификационной работой, в которой содержится новое решение актуальной задачи практической медицины – разработки клинико-электромиографического алгоритма дифференциальной диагностики врожденных миотоний и дистрофической миотонии I-го типа; она имеет существенное значение для неврологов, нейрофизиологов и нейрогенетиков. 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.

Якупов Эдуард Закирзянович
д.м.н., профессор
Заведующий кафедрой неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Казанский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения РФ,
420012, Российская Федерация, г. Казань, ул. Бутл
Тел.: 8 (843) 2360652
rector@kgmu.kcn.ru

Даю согласие на сбор, обработку
хранение персональных данных



« _____ » _____ 2017 г.

Служба
«А»