

Министерство образования Российской Федерации
Государственное бюджетное образовательное учреждение высшего
профессионального образования Первый Московский государственный
медицинский университет им.И.М.Сеченова

Проректор
деятельности
и

СЕРГЕЙ
АЛЕКСАНДРОВИЧ
ИВАНОВ
д.м.н., профессор
кафедры
неврологии
и психиатрии
с.п.б. психиатрии
и неврологии
МГМУ
им. И.М. Сеченова
адрес: Россия,
Москва, ул. Трубецкая,
8, стр. 125
телефон: 8 (495) 786 80 00
факс: 8 (495) 786 80 01
e-mail: info@sechenov.ru

ОТЗЫВ

ведущей организации ГБОУ ВПО «Первый Московский государственный медицинский университет им. И.М. Сеченова» Министерства здравоохранения Российской Федерации о научно-практической ценности диссертации Мухаметовой Регины Ринатовны на тему: «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.

Наследственные нервно-мышечные заболевания имеют огромное социально-экономическое значение, обусловленное тяжестью клинических проявлений, резко снижающих трудоспособность и социальную адаптацию больных, а также существенно сокращающих продолжительность и качество жизни, в связи с отсутствием эффективных методов лечения, высокой стоимостью реабилитационных мероприятий. В нашей стране исследований, определяющих размер ущерба, причиняемого государству данной группой заболеваний, не проводилось, однако результаты работ, проведенных в других странах, позволяют косвенно оценить масштабность проблемы. Миотоническая дистрофия характеризуется достаточно высокой для наследственных заболеваний распространенностью (среднемировой показатель – 5 на 100000 населения), являясь самой частой формой мышечной дистрофии. Заболевание характеризуется большим разнообразием клинических симптомов. Наряду с типичными изменениями расслабления мышц, значимыми проявлениями заболевания являются церебральные нарушения, которым обычно уделяется недостаточно внимания, как со стороны практикующих врачей, так и со стороны ученых. Вместе с тем, церебральные проявления существенно снижают качество жизни больных миотонической дистрофией и затрудняют диагностику заболевания. Своевременная диагностика для данного заболевания имеет чрезвычайную значимость, так как вовремя принятые меры могут значимо влиять на продолжительность и качество жизни больных, а также способствует

профилактике увеличения распространенности заболевания. Повышает эффективность профилактических мероприятий и внедрение в работу медицинских учреждений автоматизированных регистров, облегчающих динамическое наблюдение за больными миотонической дистрофией и членами их семей.

Таким образом, актуальность диссертационной работы Мухаметовой Р.Р., посвященной оптимизации диагностики и улучшению качества жизни пациентов с миотонической дистрофией, не вызывает сомнений.

Содержание работы.

Диссертация написана по традиционной схеме на 140 страницах, включает введение, обзор литературы, описание материалов и методов исследования, главу, посвященную краткой характеристике этнического спектра населения Республики Башкортостан, 4 главы результатов собственных исследований, обсуждение, выводы, практические рекомендации и список литературы, содержащий 60 отечественных и 217 иностранных источников. Работа иллюстрирована 16 таблицами и 23 рисунками.

Связь работы с планами соответствующих отраслей науки и народного хозяйства.

Диссертация Мухаметовой Р.Р. выполнена в соответствии с основными направлениями научных работ кафедры неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики и является фрагментом плана научно-исследовательской работы Государственного бюджетного образовательного учреждения высшего профессионального образования "Башкирский государственный медицинский университет" Министерства здравоохранения Российской Федерации. Решение поставленных в работе задач будет способствовать оптимизации ведения пациентов с миотонической дистрофией.

Цель исследования.

Оптимизация диагностики и улучшение качества жизни пациентов с МД в Республике Башкортостан на основании результатов клинико-эпидемиологического исследования.

Новизна исследования и полученных результатов, выводов и рекомендаций, сформулированных в диссертации.

Изучена распространенность миотонической дистрофии в Республике Башкортостан, определены особенности ее территориально-этнического распределения.

Проведено нейропсихологическое исследование пациентов с миотонической дистрофией I типа, позволившее установить характерный для заболевания паттерн нарушения когнитивных функций, более высокий уровень тревожности и депрессии у больных.

Впервые проведена комплексная оценка церебральных функций при миотонической дистрофии I типа, включающая изучение особенностей кровоснабжения, МРТ и электроэнцефалографических характеристик головного мозга, сна и бодрствования, состояния надсегментарного вегетативного аппарата.

Проведена оценка качества жизни больных миотонической дистрофией I типа, установлено значимое снижение показателей по всем субшкалам опросника SF-36, определена зависимость показателей от тяжести мышечного поражения, длительности заболевания, наличия тревожно-депрессивных расстройств.

Значимость для науки и практики полученных результатов (теоретическая и практическая).

Автоматизированный региональный регистр миотонической дистрофии оптимизирует мониторинг отягощенных семей и может использоваться при проведении клинических исследований. Установленные данные о распространенности заболевания позволяют оценить потребность в медико-генетическом консультировании для планирования объема ее оказания в республике.

Полученные в диссертации результаты расширяют представление о патогенезе церебральной дисфункции при миотонической дистрофии I типа. Установлено снижение адаптационных и компенсаторных механизмов церебральной гемодинамики по данным транскраниальной доплерографии. Вегетативные нарушения, выявленные у больных миотонической дистрофией, свидетельствуют об угнетении эрготропных механизмов и способны усугублять сосудистую патологию при заболевании, создавая предпосылки для развития преходящей церебральной гипоперфузии. Определенный вклад в развитие церебральной патологии при миотонической дистрофии I типа вносят выявленные у пациентов венозная дисфункция и синдром сонных апноэ. Определен характерный для МД паттерн когнитивных нарушений и предложен скрининговый диагностический алгоритм для их выявления. Полученные результаты являются основанием для внедрения шкал и опросников оценки когнитивных функций, качества жизни, степени тревожности, депрессии, дневной гиперсомнии и методов инструментальной диагностики церебральных нарушений (магнитно-резонансная томография, транскраниальная доплерография, вариабельность ритма сердца, полисомнография) в клиническую практику врачей для своевременного проведения лечебных и реабилитационных мероприятий, медико-социальной экспертизы.

По теме диссертации опубликовано 7 печатных работ, из них 4 в изданиях, рекомендованных ВАК Минобрнауки РФ, и 1 автоматизированная база данных.

Обоснованность и достоверность результатов.

Достоверность и обоснованность полученных результатов не вызывает сомнения и определяется высоким уровнем знаний о применяемых методиках, использованием современных методов обследования и статистического анализа, наличием группы контроля.

Личный вклад автора.

При участии автора работы проводился анализ МРТ-изображений с использованием пакета специализированных программ. Самостоятельно был проведён полный клинический осмотр участников исследования, нейропсихологическое обследование, оценка качества жизни, степени дневной гиперсомнии и статистическая обработка полученного материала.

Рекомендации по использованию результатов и выводов диссертационной работы.

Результаты и выводы диссертационной работы рекомендуется внести в программы дополнительной профессиональной подготовки неврологов, специалистов по лучевой и функциональной диагностике, интернистов и врачей общей практики, принимая во внимание высокую вероятность обращения пациентов с миотонической дистрофией к врачу любой специальности в связи с клиническим полиморфизмом заболевания.

Рекомендуется внедрять разработанный регистр в работу медико-генетических консультаций других регионов с дальнейшим объединением регистров в единую сеть.

Результаты работы Мухаметовой Р.Р. имеют важное значение для науки, в связи с чем рекомендуется сотрудникам кафедры неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики ГБОУ ВПО БГМУ продолжать и развивать исследования по данной проблеме и сообщать о них научной общественности.

Замечания.

Принципиальных замечаний к оформлению и содержанию работы нет.

Заключение.

Таким образом, диссертация Мухаметовой Регины Ринатовны на тему «Миотоническая дистрофия I типа в Республике Башкортостан: эпидемиологическая характеристика, клинико-инструментальная оценка церебральных проявлений» является научно-квалификационной работой, в которой содержится решение актуальной задачи улучшения диагностики и профилактики миотонической дистрофии, имеющей существенное значение для неврологии. По методическому уровню, новизне, научно-практической значимости полученных результатов диссертация Мухаметовой Регины Ринатовны 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 наук, а ее автор заслуживает присуждения искомой степени кандидата медицинских наук по специальности 14.01.11 – «нервные болезни».

Диссертация и отзыв обсуждены на научной конференции кафедры нервных болезней и нейрохирургии лечебного факультета ГБОУ ВПО Первого МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России.

Протокол №3 от 14.10.2014

Зав. кафедрой нервных болезней и нейрохирургии
лечебного факультета
ГБОУ ВПО Первый МГМУ
им. И.М. Сеченова Минздрава России
доктор медицинских наук, профессор
Владимир Анатольевич Парфёнов
Тел. 8 499 248 69 22
Адрес: Москва, 119002, ул. Росси

