

ОТЗЫВ

**доктора биологических наук Капустина Сергея Игоревича
на автореферат диссертационной работы
Суспицына Евгения Николаевича по теме
«Молекулярная диагностика наследственных заболеваний,
ассоциированных с повышенным риском возникновения опухолей»,
представленной на соискание ученой степени доктора медицинских наук
по специальностям:**

3.1.6. - онкология, лучевая терапия и 1.5.7. – генетика.

Молекулярная диагностика играет важнейшую и постоянно возрастающую роль в практической онкологии и гематологии. Внедрение методов высокопроизводительного секвенирования (таргетного, экзомного, геномного) даёт возможность установления диагноза даже в сложных случаях. Однако подобные методы подразумевают наличие дорогостоящего оборудования и реагентов, а также персонала, обладающего соответствующими компетенциями, что не всегда возможно в условиях конкретного медицинского учреждения. При этом накопление и систематизация знаний об особенностях генетического груза населения нашей страны позволило бы во многих ситуациях предложить пациентам и врачам более доступные и экономически оправданные варианты ДНК-диагностики. Это касается и области онкологии, поскольку не менее нескольких процентов всех новообразований возникает на фоне наличия «сильных» генетических факторов предрасположенности, т.е., по сути, в структуре моногенного наследственного заболевания. Таким образом, актуальность проведенного исследования не вызывает сомнений.

Работа Е.Н. Суспицына представляет собой комплексный анализ генетики ряда заболеваний, в структуру которых входят опухоли. Результаты исследования позволяют рассматривать многие онкологические заболевания в более широком контексте медицинской генетики, поэтому защита по двум специальностям представляется вполне оправданной.

Объём исследуемых выборок является более чем достаточным: проделана многолетняя работа по сбору коллекций образцов от пациентов с редкими (а

иногда и исключительно редкими – такими, как атаксия-телеангиэктазия, полипоз Пейтца-Егерса или синдром Блума) наследственными заболеваниями. Методы генетического анализа и статистической обработки полученных данных адекватны поставленным задачам.

Результаты диссертации обладают значительной степенью новизны. Существенно дополнены имеющиеся сведения о генетике наследственного неполипозного рака толстой кишки, синдрома Пейтца-Егерса, туберозного склероза, наследственного рака молочной железы у российских пациентов. Особенно интересными в контексте данной работы представляются сведения о генетических особенностях первичных иммунодефицитных состояний (ПИД). Действительно, новообразования являются одной из главных причин смертности у больных с генетически обусловленными дефектами иммунной системы. Следовательно, своевременное установление диагноза первичного иммунодефицита чрезвычайно важно с точки зрения профилактики и ранней диагностики опухолей. Автором продемонстрированы возможности таргетного мультигенного секвенирования в диагностике ПИД. В то же время, показано, что наиболее рациональным путем повышения эффективности выявления болезней этой группы является использование обоснованных клинических критериев подозрения на наличие иммунодефицита.

Автореферат написан ясным языком, построен по классической схеме, оформление работы соответствует существующим требованиям. Цели, задачи, материалы и методы, результаты собственных исследований представлены четко, выводы и практические рекомендации логично вытекают из результатов проведенных исследований.

По теме исследования опубликовано достаточное число работ в реферируемых научных журналах (52 работы, 48 из которых относятся к изданиям, рекомендованным перечнем ВАК РФ и индексируемых в базах WoS или SCOPUS). Результаты работы внедрены в практическую деятельность НМИЦ онкологии им. Н.Н. Петрова, а также используются в педагогической

деятельности. Получен патент на изобретение. Результаты работы широко представлялись на научных мероприятиях в России и за рубежом.

Заключение. Содержание автореферата свидетельствует о том, что диссертационная работа Суспицына Евгения Николаевича на тему «Молекулярная диагностика наследственных заболеваний, ассоциированных с повышенным риском возникновения опухолей» является самостоятельной научно-квалификационной работой, решающей проблему диагностики ряда синдромов генетической природы. Работа соответствует требованиям п.9 «Положения о присуждении ученых степеней», утвержденного Постановлением Правительства Российской Федерации от 24 сентября 2013 г. № 842 (с изменениями в редакции постановления Правительства Российской Федерации от 21 апреля 2016 г №335 и от 2 августа 2016 г №748), предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени доктора наук, а её автор заслуживает присуждения ученой степени доктора медицинских наук по специальностям: 3.1.6. - онкология, лучевая терапия и 1.5.7. – генетика.

Согласен на сбор, обработку, хранение и передачу моих персональных данных.

Доктор биологических наук
Биолог Вирусологического Центра
09.12.2022

Подпись Капустина С.И. заверяю:



Адрес организации: Санкт-Петербургское государственное бюджетное учреждение здравоохранения "Городская клиническая больница № 31" 197110, г. Санкт-Петербург, пр. Динамо, дом 3. b31@zdrav.spb.ru