



## Центр медицинской генетики и первичной охраны здоровья

CENTER OF MEDICAL GENETICS AND PRIMARY HEALTH CARE

34/3, Abovyan str., 0009, tel.: 015 800800, Yerevan, Armenia

08 апреля 2026 г.

### О Т З Ы В

НА АВТОРЕФЕРАТ ДИССЕРТАЦИОННОЙ РАБОТЫ

***ЗОБИКОВОЙ ОЛЬГИ ЛЕОНИДОВНЫ***

НА ТЕМУ: "ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ КОНЕЧНОГО МОЗГА:  
ГОЛОПРОЭНЦЕФАЛИЯ, АГЕНЕЗИЯ МОЗОЛИСТОГО ТЕЛА (КЛИНИЧЕСКАЯ. ГЕНЕТИЧЕСКАЯ  
ХАРАКТЕРИСТИКА, МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ)" НА СОИСКАНИЕ  
УЧЕНОЙ СТЕПЕНИ КАНДИДАТА МЕДИЦИНСКИХ НАУК  
ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ 03.02.07 – ГЕНЕТИКА

Диссертационная работа Зобиковой Ольги Леонидовны посвящена одной из важнейших проблем современной медицины, связанной с врожденными пороками развития, их клинической и генетической характеристикой и медико-генетическим консультированием.

Важность и актуальность рождения здорового потомства и снижения детской инвалидности несомненна, и остается одной из ключевых задач здравоохранения. Врожденные пороки развития центральной нервной системы занимают лидирующие позиции в структуре детской заболеваемости и смертности, а их профилактика напрямую зависит от качества пренатальной диагностики и медико-генетического консультирования. Именно поэтому диссертационное исследование Зобиковой Ольги Леонидовны, посвященное вопросам этиологии, популяционной частоты, клинической и генетической характеристики голопроэнцефалии и агенезии мозолистого тела, является своевременным и актуальным.

Не вызывают сомнения научная новизна и практическая значимость полученных результатов. Впервые в Республике Беларусь установлена популяционная частота голопроэнцефалии (2,3 на 10 000 новорожденных) и агенезии мозолистого тела (5,1 на 10 000 новорожденных) за 10-летний период. Соискателем проведен анализ на

репрезентативной выборке пациентов, что позволило получить объективные данные, необходимые для планирования медико-генетической помощи.

Автореферат представленной диссертации, изложенный грамотно и логично, охватывающий серьезную проблему развития пороков развития центральной нервной системы у плода, является очевидным свидетельством профессионализма, образованности и эрудиции автора.

Цель и задачи исследования позволили сформулировать научную новизну, подчеркивающую важность данной проблемы.

Автором установлен вклад наследственных и экзогенных факторов в формирование данных пороков. Доказано, что хромосомные и моногенные нарушения выявляются в 46,5% случаев голопроэнцефалии и в 38,1% – агенезии мозолистого тела. Выявлены значимые внешние факторы риска: декомпенсация сахарного диабета 1-го типа, хроническая алкогольная интоксикация, гипертермия в критические сроки эмбриогенеза. Данная информация исключительно важна для практикующих специалистов – она позволяет проводить целенаправленную прегравидарную подготовку женщин из групп риска.

На основании полученных данных автором предложены этапные алгоритмы применения молекулярно-генетических и молекулярно-цитогенетических методов, дифференцированные в зависимости от клинических особенностей порока. Данные алгоритмы получили официальное утверждение (три инструкции Министерства здравоохранения Республики Беларусь) и были интегрированы в практическую деятельность. Результативность внедрения выразилась в 6,4-кратном сокращении числа случаев рождения детей с системными пороками центральной нервной системы, что подтверждает высокую медицинскую и социально-экономическую эффективность выполненной работы.

В диссертационном исследовании впервые проведен анализ сроков пренатальной диагностики различных типов голопроэнцефалии и агенезии мозолистого тела, показана разная чувствительность ультразвукового метода в зависимости от типа порока. Детально изучены клинические проявления у детей, спектр сочетанной патологии, витальный и неврологический прогноз. Для каждого типа порога определены критерии, позволяющие прогнозировать исход и обоснованно подходить к выбору репродуктивной тактики в семье.

Заявленная цель – улучшить перинатальные исходы и предупредить рождение детей с тяжелыми врожденными пороками головного мозга путем разработки алгоритма медико-генетического консультирования – выполнена и аргументирована, о чем свидетельствуют сформулированные положения и выводы.

Результаты исследования представлены в 23 научных работах, в том числе 11 статьях в рецензируемых журналах, 3 инструкциях по применению, доложены на республиканских и международных конференциях. Автореферат диссертации полностью отражает содержание работы и основные положения, выносимые на защиту.

Ознакомление с диссертацией в целом позволяет заключить, что выполненное исследование представляет большой научно-практический

интерес. Среди основных научных результатов диссертационной работы впечатляют данные, касающиеся роли наследственных факторов в развитии пороков центральной нервной системы, влияния экзогенных факторов и разработки алгоритмов диагностики. Автором предлагаются рекомендации по практическому использованию результатов в клинической практике.

Таким образом, работа Зобиковой О.Л. «Врожденные пороки развития конечного мозга: голопрозэнцефалия, агенезия мозолистого тела (клиническая, генетическая характеристика, медико-генетическое консультирование)» является законченным научно-исследовательским трудом, содержит новые научно-обоснованные выводы и практические рекомендации, которые вносят существенный вклад в улучшение диагностики и профилактики врожденных пороков развития центральной нервной системы. Соискатель достоин присуждения ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 03.02.07 – генетика.

Выражаю свое согласие на размещение отзыва на автореферат Зобиковой О.Л. «Врожденные пороки развития конечного мозга: голопрозэнцефалия, агенезия мозолистого тела (клиническая, генетическая характеристика, медико-генетическое консультирование)» на сайте учреждения образования «Витебский государственный ордена Дружбы народов медицинский университет».

Директор Центра медицинской генетики  
и первичной охраны здоровья  
Заведующий кафедрой Ереванского Государственного  
медицинского университета им. М. Гераци,  
д.б.н., профессор



Т.Ф. Саркисян