

## Отзыв

### научного руководителя

заведующего лабораторией медицинской генетики и мониторинга врожденных пороков развития государственного учреждения «Республиканский научно-практический центр Мать и дитя», доктора медицинских наук, профессора Прибушени Оксаны Владимировны на диссертационную работу Зобиковой Ольги Леонидовны «Врожденные пороки развития головного мозга: голопрозэнцефалия, агенезия мозолистого тела. Клиническая, генетическая характеристика, медико-генетическое консультирование», представляемой на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 03.02.07 – генетика

Диссертационная работа Зобиковой Ольги Леонидовны посвящена комплексному клинико-генетическому изучению одной из наиболее актуальных проблем современной перинатологии и детской неврологии – врожденным порокам развития конечного мозга, а именно голопрозэнцефалии (ГПЭ) и агенезии мозолистого тела (МТ).

Актуальность исследования обоснована высоким вкладом врожденных пороков развития центральной нервной системы в структуру младенческой смертности и инвалидности, а их пренатальная диагностика, особенно в случаях негрубых форм, сопряжена со значительными трудностями. Работа направлена на решение важнейших практических задач: улучшение качества пренатальной диагностики, определение прогноза, оптимизацию медико-генетического консультирования и, как следствие, – профилактику рождения детей с тяжелыми инвалидизирующими состояниями.

В процессе работы над диссертацией соискатель провел комплексный анализ современных отечественных и зарубежных литературных источников, касающихся вопросов этиологии, диагностики и клинических проявлений различных типов голопрозэнцефалии и агенезии мозолистого тела. Лично автором осуществлено медико-генетическое консультирование семей, имеющих детей с указанными пороками развития. В ходе выполнения диссертационной работы получены новые данные относительно витального и неврологического прогноза у пациентов с ГПЭ, полной и частичной агенезией МТ, которые крайне вариабельны и напрямую зависят от типа пороков, их этиологии. Установлены факторы, влияющие на формирование пороков (хромосомные аномалии, моногенные синдромы, многофакторные причины), которые определяли индивидуальный прогноз, оценку риска повторения в семье, а также возможность и оптимальную стратегию пренатальной и/или предимплантационной генетической диагностики при планировании последующих беременностей, что является наиболее эффективной мерой профилактики наследственной патологии.

Научно-практический выход работы подтверждается 23 публикациями по теме диссертации, среди которых 3 инструкции по применению,

внедренные в практическое здравоохранение и учебный процесс, что документально подтверждено 15 актами о внедрении.

Диссертационная работа «Врожденные пороки развития головного мозга: голопроэнцефалия, агенезия мозолистого тела. Клиническая, генетическая характеристика, медико-генетическое консультирование» соответствует приоритетным направлениям научной, научно-технической и инновационной деятельности (п. 2 Указа Президента РБ № 156 от 07.05.2020 «О приоритетных направлениях научной, научно-технической и инновационной деятельности на 2021–2025 годы») и может быть представлена к публичной защите в Совет по защите по специальности 03.02.07 – генетика (медицинские науки), а ее автор заслуживает присуждения степени кандидата медицинских наук за следующие новые, научно-обоснованные результаты исследования:

1. Определение популяционной частоты голопроэнцефалии и пороков мозолистого тела в Республике Беларусь.

2. Установление вклада наследственных факторов в формирование голопроэнцефалии и агенезии мозолистого тела с определением спектра хромосомных и генных нарушений.

3. Определение влияния экзогенных факторов: гипертермии выше 38° более 3 суток, метаболической декомпенсации сахарного диабета 1 типа, хронической алкогольной интоксикации в критические сроки развития эмбриона у беременных на формирование пороков конечного мозга у плода.

4. Характеристику клинических проявлений в динамике у детей с ГПЭ, агенезией МТ и установление влияния типа пороков на витальный и неврологический прогноз.

5. Разработку алгоритмов медико-генетического консультирования при выявлении ГПЭ и агенезии МТ у плода и новорожденного.

Диссертационная работа Зобиковой Ольги Леонидовны на тему «Врожденные пороки развития головного мозга: голопроэнцефалия, агенезия мозолистого тела. Клиническая, генетическая характеристика, медико-генетическое консультирование» может быть рекомендована к публичной защите в совете по защите диссертаций Д 03.16.03 при учреждении образования «Витебский государственный ордена Дружбы народов медицинский университет».

Заведующий лабораторией  
медицинской генетики и мониторинга ВПР  
ГУ РНПЦ «Мать и дитя»,  
д.м.н., профессор



О. В. Прибушня

*Подпись Прибушня О.В.*  
*заслуженный работник культуры*  
*Министерства культуры РБ*

