

ОТЗЫВ
на автореферат диссертационной работы
Шаймурзина Марка Рафисовича
«Нейрореабилитация детей со спинальными мышечными атрофиями:
механизмы саногенеза, стратегия терапии»,
представленной на соискание ученой степени
доктора медицинских наук по специальности 14.01.11 – Нервные болезни

Спинальные мышечные атрофии (СМА) – тяжелая группа наследственных нервно-мышечных заболеваний, отличительными свойствами которых являются прогрессирующая нейродегенерация структур передних рогов спинного мозга с сопутствующими стойкими тяжелыми моторными нарушениями, значительным снижением функциональных возможностей, развитием тяжелой инвалидизации. Убедительные достижения в изучении молекулярно-генетических основ СМА, существенно повысили диагностические возможности этого заболевания и послужили платформой для разработки и внедрения в практическое здравоохранение инновационных терапевтических подходов, модулирующих генетический дефект, позволяя стабилизировать клиническое состояние, без регресса нарушений вызванных заболеванием. В этой связи широкое применение находит паллиативное лечение. Вместе с тем известные методы курации не всегда являются эффективными.

Многофакторность развития и прогрессирования СМА неоднократно продемонстрирована в научных исследованиях и положена в основу концепции ведения пациентов со СМА. В то же время остается достаточно вопросов, касающихся персонифицированных подходов к терапии СМА и критериев ее эффективности. До настоящего времени не существует четких представлений, в какой степени сопряженные нарушения нейромышечного аппарата могут приводить к формированию костно-мышечной патологии, включая сколиотические деформации и нейрогенные контрактуры. Отсутствуют сведения о потенциальных предикторах формирования двигательного дефицита, способах его стабилизации и профилактики. Нет четких маркеров, позволяющих прогнозировать и оценивать эффективность лечения, особенно, это касается детей с коморбидной патологией.

В связи с вышесказанным, разработка новой концепции ведения детей, страдающих СМА, проведение сравнительных исследований для подтверждения преимущественного применения проактивного и прецизионного подхода вместо широко используемой рутинной практики симптоматической коррекции имеет первостепенное и решающее значение с позиции изменения клинического течения заболевания. Актуальность диссертационного исследования не вызывает сомнений.

Цель и задачи, сформулированные автором в диссертации, конкретны и полностью решены в ходе исследования. Методология проведенного исследования опирается на современные теоретические и практические представления отечественных и зарубежных авторов о проблеме СМА. Объем выборки обследованного контингента был достаточным для проведения исследования: обследовано в качестве объекта 95 пациентов со СМА 2 и 3 типа, которые составили две группы сравнения в зависимости от стратегических подходов к терапии.

В работе представлен большой массив данных, полученный в результате многочисленных клинических, инструментальных и молекулярно-генетических методов исследования, которым дан всесторонний и полный анализ. За 15 лет сплошного проспективного исследования проведено 3440 клинико-неврологических осмотров, 1257 ЭНМГ обследований, интерпретированы результаты 378 рентгенологических и 127 молекулярно-генетических исследований пробанда и его родственников.

Полученные результаты диссертационного исследования без сомнения обладают высокой степенью научной новизны и представляют новое направление клинической неврологии.

Так, впервые предложены персонализированные подходы к организации инфраструктуры долгосрочной курации пациентов со СМА, основанные на тщательном клинико-инструментальном обследовании с акцентированием внимания на раннем выявлении ведущего патологического паттерна, определяющего тяжесть двигательных нарушений и уровень функциональных возможностей, что ложится в основу тактики лечебных мероприятий.

Высокой оценки заслуживает оригинальная методика комбинаторного клинико-диагностического мониторинга на различных этапах заболевания, разработанный способ ранней диагностики вторичного невралного и миопатического поражения у пациентов со СМА с использованием метода ЭНМГ.

Практическая значимость является следствием безусловной научной новизны полученных данных. Автором предложены инновационные методы долгосрочной поэтапной терапии, основанные на тщательном клиническом исследовании, потенцируемого параллельной интерпретацией с данными дополнительных исследований и заострением внимания на раннем выявлении симптомов, оказывающих негативное влияние на течение заболевания.

Сделанные автором выводы обоснованы и подтверждены внушительным объемом проведенных исследований, отражены в достаточном количестве публикаций по теме диссертационной работы. Практические рекомендации логично вытекают из содержания работы.

Апробация диссертационной работы М.Р. Шаймурзина является достаточной. Основные положения диссертации доложены на многочисленных конференциях, форумах и конгрессах различного ранга, в том числе и за рубежом.

По теме диссертации опубликовано 49 печатных работы, из них 22 в периодических изданиях, рекомендуемых перечнем ВАК Донецкой Народной Республики, Украины и России, издано 2 монографии, зарегистрировано 3 рационализаторских предложения, подана заявка на изобретение.

Автореферат диссертационной работы написан логично, хорошо изложен, доступен для восприятия. По структуре и объему соответствует всем требованиям ВАК.

Заключение.

Таким образом, диссертационная работа Шаймурзина Марка Рафисовича «Нейрореабилитация детей со спинальными мышечными атрофиями: механизмы саногенеза, стратегия терапии» является законченным научно-квалификационным трудом. По актуальности, теоретической и практической значимости, научной новизне, диссертационная работа полностью соответствует требованиям изложен-

«Северо-Восточный федеральный университет
имени М. К. Аммосова» Министерства науки
и высшего образования Российской Федерации,
677000, Республика Саха (Якутия), г. Якутск, ул. Белинского, д. 58,
тел. +7 (4112) 33-56-57, tya.nikolaeva@s-vfu.ru
доктор медицинских наук, доцент
Татьяна Яковлевна Николаева





Минус 26.05.2022