

ОТЗЫВ
на автореферат диссертации Протасовой Марии Сергеевны
«Генетические факторы редких форм врождённых мозжечковых атаксий»,
Представленной на соискание ученой степени кандидата биологических наук
по специальности 1.5.7 – генетика

Диссертационная работа Протасовой Марии Сергеевны посвящена исследованию малоизученных редких форм врожденной мозжечковой атаксии с использованием параллельного геномного секвенирования. Актуальность исследования генетических причин развития врожденных патологий мозжечка обусловлена необходимостью дальнейшего изучения спектра патогенных вариантов и генов, ассоциированных с группой наследственных атаксий для понимания молекулярно-генетических механизмов патогенеза и разработки подходов к терапии таких заболеваний.

В диссертационной работе М.С.Протасовой на примере ассоциированных с мозжечковой атаксией генов разработан интегративный подход к оценке данных массового параллельного секвенирования и пространственно-временной экспрессии паралогичных генов на разных этапах онтогенеза. В работе впервые обнаружены мутация в гене *GRM1* при врожденной мозжечковой атаксии и делеция в гене *GRID2*, ответственная за редкий синдром мозжечковой атаксии, умственной отсталости и квадропедии, а также показано, что структурные дефекты генов *LRCH2* и *CSMD1* могут привести к мозжечковой атаксии без когнитивных нарушений. В работе описан ряд других генетических нарушений, которые связаны с врожденными функциональными патологиями мозжечка.

Результаты, изложенные в диссертационной работе М.С.Протасовой, несомненно, имеют большую теоретическую и практическую значимость, дополняют и расширяют имеющиеся данные, предложенные методы и подходы позволяют решить поставленные в диссертации задачи. Выводы, представленные в диссертационной работе соответствуют полученным результатам. В автореферате подробно изложены основные положения диссертации. Принципиальных замечаний к автореферату М.С.Протасовой нет.

Содержание автореферата свидетельствует, что диссертация Протасовой Марии Сергеевны представляет собой законченное научное исследование и соответствует требованиям, предъявляемым в «Положении о присуждении ученых степеней» (утверждено постановлением правительства РФ от 24.09.2013 №842), к диссертациям на соискание ученой степени кандидата биологических наук по специальности 1.5.7–генетика.

Согласна на включение в аттестационное дело и дальнейшую обработку моих персональных данных, необходимых для процедуры защиты диссертации Протасовой Марии Сергеевны, исходя из нормативных документов Правительства РФ, Минобрнауки РФ и ВАК при Минобрнауки РФ, в том числе, на размещение их в сети Интернет на сайте ИОГен РАН, на сайте ВАК, в единой информационной системе.

Зав.лабораторией онкогеномики
НИИ канцерогенеза
доктор биологических наук

Лушникова А.А.

Подпись д.б.н.Лушниковой Анны Александровны заверяю:
Ученый секретарь НИИ канцерогенеза ФБГУ, НМИЦ онкологии
им.Н.Н.Блохина Минздрава России
к.б.н.



Гудкова М.В.

115478 Москва, Каширское шоссе-24.тел.+7(499)324-11-14; e-mail:ronc@list.ru

27 марта 2023 г.