

ОТЗЫВ

на автореферат диссертации Скитченко Ростислава Константиновича «Влияние частотного спектра аллелей на риски заболеваний в рамках когортных исследований», представленного на соискание ученой степени кандидата биологических наук по специальности 1.5.7. Генетика.

Диссертационная работа Скитченко Ростислава Константиновича «Влияние частотного спектра аллелей на риски заболеваний в рамках когортных исследований» посвящена важной проблеме относительного вклада редких и частых генетических вариантов в развитие различных патологий человека. Характеристика вклада различных генетических вариантов в развитие моногенных и мультифакторных патологий невозможно без проведения масштабных когортных исследований, которые, помимо прочего, позволяют оценивать и более сложные свойства сетей взаимосвязи генотипа и фенотипа (таких как плейотропные эффекты генетических вариантов)

Автореферат Скитченко Р. К. хорошо структурирован и логично описывает суть существующей проблемы. Цели автореферата соответствуют поставленным задачам, которые полностью выполнены в ходе соответствующего исследования. Раздел “Методы” включает информацию об использованных данных, а также описывает широкий спектр применяемых биоинформатических инструментов для проведения всех этапов анализа данных. Раздел “Результатов” отражает большой объем проделанной аналитической работы, иллюстрирует теоретическую и практическую значимость проведенного исследования и сделанных выводов. В качестве недостатка этого раздела хочется отметить некоторую натянутость и расплывчатость логических переходов между отдельными подразделами.

В ходе прочтения автореферата диссертации возникли следующие вопросы:

1. В разделе 3.2.1 автор указывает, что для анализа были использованы признаки с показателем наследуемости $h^2 < 0.01$. Данное утверждение вызывает удивление, т.к. такие признаки должны иметь минимальный вклад генетических факторов. Не содержится ли в данном утверждении ошибка?

2. Раздел автореферата, посвященного анализу генетической предрасположенности к ФСГС, заканчивается подразделом “Плейотропия как объяснение высокой частоты аллели в популяции”. В то же время, содержание раздела плохо согласуется с этим заголовком, т.к. в нем не приводятся объяснения взаимосвязи плейотропии, частоты аллели и описываемых эффектов вариантов в гене *CRI*. Является ли заголовок подраздела ошибочным? Если заголовок раздела правильный, то как приведенные в нем результаты указывают на плейотропию как на механизм, повышающий частоту аллели в популяции?

Несмотря на вышеобозначенные вопросы и замечания, диссертация Скитченко Ростислава Константиновича соответствует требованиям, предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени кандидата биологических наук в соответствии с п. 9 «Положения о порядке присуждения ученых степеней», утвержденного Постановлением Правительства Российской Федерации от 24.09.2013 г. № 842, а соискатель степени Скитченко Р.К. заслуживает присуждения ученой степени кандидата биологических наук по специальности 1.5.7. – генетика.

Я, Барбитов Юрий Александрович, согласен на включение в аттестационное дело и дальнейшую обработку моих персональных данных, необходимых для процедуры защиты диссертации Скитченко Ростислава Константиновича, 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.

Отзыв подготовил

Барбитов Юрий Александрович

кандидат биологических наук (специальность - 1.5.7 генетика)

старший научный сотрудник лаборатории геномики Федерального государственного бюджетного научного учреждения "Научно-исследовательский институт акушерства, гинекологии и репродуктологии им. Д.О. Отта" (ФГБНУ "НИИ АГиР им. Д.О. Отта")

199034, гор. Санкт-Петербург, Менделевская л., д. 3, интернет-сайт <https://ott.ru/>

тел. +79119590635

e-mail: barbitoff@bk.ru

«11» марта 2024 г.

Барбитов Ю.А.

Подпись руки <u>Ю.А. Барбитова</u>
удостоверяю
<u>11</u> <u>03</u> <u>2024</u>
Специалист по персоналу <u>Александрович</u>

