

ОТЗЫВ

научного руководителя

Артемова Никиты Николаевича (PhD) на диссертационную работу Скитченко Ростислава Константиновича «Влияние частотного спектра аллелей на риски заболеваний в рамках когортных исследований»

специальность 1.5.7. Генетика

Диссертационная работа Скитченко Р.К. представляет собой выдающийся вклад в изучение индивидуальных рисков наследственных заболеваний и затрагивает несколько важных проблем медицинской генетики. С одной стороны диссертация развивает тему российского биобанкинга, предоставляя справочную информацию об аллельных частотах редких аутосомно-рецессивных Менделевских заболеваний, характерных для населения Северо-Западного региона России, при этом являясь первым успешным российским проектом в данной области. На текущий момент информация об аллельных частотах из оригинальной статьи нашла свое прямое практическое применение в определении индивидуальных генетических рисков более чем в 20 опубликованных исследованиях (Yuliya S. Koshevaya, 2022 и др.) и в последующей систематизации результатов оригинального исследования в виде геномного браузера RUSeq. В совокупности с исследованиями данных генотипирования российской популяции (Usoltsev, 2023) подобные результаты позволяют создать платформу для развития персонализированной медицины в России.

С другой стороны диссертация расширяет представление о плейотропных эффектах сложных признаков. Отдельно было показано, что варианты, связанные с наибольшим количеством признаков соответствуют повсеместно экспрессируемым генам, важным для нормального функционирования процессов внутри внеклеточного матрикса, регуляции клеточного роста, а также сигнальных путей. В этой части диссертации Скитченко Р.К. уделяет особое внимание связи аллельной частоты, степени плейотропности признаков и уровню индивидуального риска носительства патогенных аллелей. На примере фокального сегментарного гломерулосклероза Скитченко Р.К. показывает как с помощью механизма плейотропии аллели с высоким размером эффекта в гене *CR1* способны закрепляться в популяции на сравнительно высоких частотах.

В целом, диссертационная работа Р.К. Скитченко имеет важное значение для медицинской и популяционной генетики и может быть рекомендована к защите на соискание ученой степени кандидата биологических наук в диссертационном совете ИОГен РАН по специальности 1.5.7. – генетика.

Доцент-исследователь,
Центр геномного разнообразия
Университет ИТМО, Санкт-Петербург, РФ

Н.Н. Артемов

30.06.2023

Подпись Артемьева Н. Н.
удостоверено
НАЧАЛЬНИК ОМДО
ШИПИК В.А.

