



УТВЕРЖДАЮ

Проректор по научной работе  
Университета ИТМО  
д.т.н., профессор

В.О. Никифоров

09 20 22г.

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Федеральное государственное автономное образовательное  
учреждение высшего образования  
«Национальный исследовательский университет ИТМО»  
Министерство науки и высшего образования Российской Федерации

Диссертация: «Влияние частотного спектра аллелей на риски заболеваний в когортных исследованиях».

Соискатель: Скитченко Ростислав Константинович.

Диссертация выполнена: Факультет информационных технологий и программирования, федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования «Национальный исследовательский университет ИТМО».

Диссертация подготовлена в аспирантуре: да.

Период подготовки: с 01.09.2018 по 31.08.2022.

Направление: 06.06.01 – «Биологические науки».

Профиль: 03.02.07 - «Генетика» (1.5.7. Генетика).

Наименование организации, в которой осуществлялась подготовка в аспирантуре: федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования «Национальный исследовательский университет ИТМО».

Структурное подразделение: факультет информационных технологий и программирования.

Научный руководитель: Артемов Никита Николаевич, PhD, философские науки.

Место работы научного руководителя: федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования «Национальный исследовательский университет ИТМО».

Структурное подразделение: научно-образовательный центр геномного разнообразия.

Должность: доцент-исследователь.

Соискатель окончил: Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Санкт-Петербургский государственный химико-фармацевтический университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации.

Направление: 19.04.01 БИОТЕХНОЛОГИЯ.

Год окончания: 2018 г.

В период подготовки диссертации соискатель Скитченко Ростислав Константинович работал в: Федеральное Государственное Бюджетное Научное Учреждение "Научно-Исследовательский Институт Акушерства, Гинекологии И Репродуктологии им. Д. О. Отта".

Структурное подразделение: группа вычислительной биоинформатики.

Должность: лаборант-исследователь.

**По итогам рассмотрения принято следующее заключение:**

**1. Личное участие соискателя в получении результатов, изложенных в диссертации.**

Автор настоящей диссертации принимал непосредственное участие в обработке

результатов секвенирования экзонов российских пациентов, анализе качества данных, биоинформатическом анализе, получении результатов биоинформатического анализа, в анализе приоритизации вариантов, обладающих плейотропным эффектом, при исследовании плейотропии.

## **2. Степень достоверности результатов проведенных исследований.**

Основное содержание научно-исследовательской работы (диссертации) опубликовано в 4 статьях, опубликованных в изданиях, рецензируемых Web of Science или Scopus. Апробация результатов научного исследования подтверждена 3 публичными докладами на всероссийских и международных конференциях за последние 3 года.

## **3. Новизна, научная и практическая значимость.**

В данной работе впервые показан спектр генетических вариаций (в особенности редкие варианты) в России и выявлены наиболее распространенные аллели риска аутосомно-рецессивных заболеваний, характерные для российской популяции. Конкретные генетические варианты, найденные в данной работе, могут быть использованы в клинической практике для постановки молекулярных диагнозов пациентам с редкими менделевскими заболеваниями.

## **4. Ценность научных работ.**

Помимо вклада в понимание природы семейной и спорадической формы ФСГС, исследование кросс-популяционного переноса рисков на примере конкретного заболевания позволяют проследить на механистическом уровне за эффектами эволюционного давления в различных популяциях и динамикой аллельных частот. Найденный генетический вариант и соответствующий ему ген вносят вклад в понимание коморбидности нефропатологий с точки зрения плейотропии.

## **5. Полнота изложения результатов диссертации в опубликованных соискателем работах. Краткая характеристика научных работ.**

Основное содержание диссертации опубликовано в 4 статьях, из них 4 публикации в изданиях, рецензируемых Web of Science или Scopus.

Научные издания, входящие в международные реферативные базы данных и системы цитирования:

1. Shikov A.E., Skitchenko R.K., Predeus A.V., Barbitoff Y.A. Phenome-wide functional dissection of pleiotropic effects highlights key molecular pathways for human complex traits//Scientific Reports, 2020, Vol. 10, No. 1, pp. 1037

2. Zlotina A., Melnik O., Fomicheva Y., Skitchenko R.K., Sergushichev A., Shagimardanova E., Gusev O., Gazizova G., Loevets T., Vershinina T., Kozyrev I., Gordeev M., Vasichkina E., Pervunina T., Kostareva A.A. A 300-kb microduplication of 7q36.3 in a patient with triphalangeal thumb-polysyndactyly syndrome combined with congenital heart disease and optic disc coloboma: a case report//BMC Medical Genomics, 2020, Vol. 13, No. 1, pp. 175

3. Barbitoff Y.A., Skitchenko R.K., Poleshchuk O.I., Shikov A.E., Serebryakova E.A., Nasykhova Y.A., Polev D.Y., Shuvalova A.R., Shcherbakova I.V., Fedyakov M.A., Glotov O.S., Glotov A.S., Predeus A.V. Whole-exome sequencing provides insights into monogenic disease prevalence in Northwest Russia//Molecular Genetics and Genomic Medicine, 2019, Vol. 7, No. 11, pp. e964

4. Glotov O.S., Serebryakova E.A., Turkunova M.E., Efimova O.A., Glotov A.S., Barbitoff Y.A., Nasykhova Y.A., Predeus A.V., Polev D.E., Fedyakov M.A., Polyakova I.V., Ivashchenko T.E., Shved N.Y., Shabanova E.S., Tiselko A.V., Romanova O.V., Sarana A.M., Pendina A.A., Scherbak S.G., Musina E.V., Petrovskaya-Kaminskaya A.V., Lonishin L.R., Ditkovskaya L.V., Zhelenina L.A., Tyrtova L.V., Berseneva O.S., Skitchenko R.K., Suspitsin E.N., Bashnina E.B., Baranov V.S. Whole-exome sequencing in Russian children with non-type 1 diabetes mellitus reveals a wide spectrum of genetic variants in MODY-related and unrelated genes//Molecular Medicine Reports, 2019, Vol. 20, No. 6, pp. 4905-4914

Большая часть опубликованных работ посвящена теме медицинской генетики. Среди

работ есть публикации фундаментальной значимости, например, работы посвященные плейотропии. Данная работа посвящена исследованию наиболее плейотропных локусов и признаков человека, где было выяснено, что именно частые некодирующие варианты имеют тенденцию к множественной ассоциации, а среди наиболее плейотропных признаков являются фенотипы, ответственные за иммунитет и антропоморфные черты. Другая работа посвящена метаисследованию генетического разнообразия аутосомно-рецессивных заболеваний на территории Северо-Западного региона России, которые помогут в клинической диагностике Менделевских заболеваний российских пациентов. Результаты исследований российских экзомов вошли в геномный браузер Ruseq. В перечне статей также присутствуют работы более практической значимости, например, по анализу MODY (Maturity-onset diabetes of the young) диабета или исследование пациентов с врожденным пороком сердца и ассоциированной трехфаланговой полисиндактили большого пальца. Оба исследования описывают редкие специфические случаи заболеваний и предоставляют новые генетические маркеры в качестве ассоциированных с патогенезом.

Соискатель Скитченко Ростислав Константинович подготовил диссертацию «Влияние частотного спектра аллелей на риски заболеваний в когортных исследованиях», соответствующую критериям, предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени кандидата биологических наук по научной специальности 03.02.07 – «Генетика» (1.5.7. Генетика).

Диссертация рекомендуется к защите на соискание ученой степени кандидата биологических наук по научной специальности 03.02.07 – «Генетика» (1.5.7. Генетика).

Заключение было принято на заседании комиссии по допуску к ГИА, предварительному рассмотрению диссертаций и подготовке заключений организации на диссертации структурного подразделения: мегафакультет наук о жизни, федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования «Национальный исследовательский университет ИТМО».

На заседании присутствовало - 6 чел.

Результаты голосования: «за» - 6 чел., «против» - 0 чел., «воздержалось» - 0 чел., протокол № 1 от «24» мая 2022 г.

Председательствующий  
(доктор медицинских наук)

*Штиль*

Штиль А.А.

Согласовано  
(декан факультета информационных технологий и программирования, доктор технических наук, профессор)

Парфенов В.Г.

Диплом об окончании аспирантуры №  
1078245613268.

Выдан: 2022 г.

Подпись

Сотрудника отдела МАИД ИТМО

Подпись  
удостоверяю  
Менеджер ОПС  
Виноградова А.Д.

*Парфенов*

*Виноградова*

