

ОТЗЫВ

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

Благодаря значительному прогрессу в технологиях секвенирования и накоплению большого массива геномных данных мы можем исследовать частоты вариантов аллелей в различных популяциях и получать достаточно точные оценки наследуемости даже для сложных генетических признаков. К сожалению, для многих признаков эта задача усложняется из-за нехватки точных данных о популяционной структуре, а также из-за явления плейотропии. Поэтому любые работы, позволяющие учитывать эпистатическое взаимодействие генов в популяционных исследованиях, несомненно имеют важное научное значение.

В диссертационной работе Ростислава Константиновича Скитченко исследуется влияние частотного спектра аллелей на риски развития заболеваний в рамках когортных исследований. На примере нескольких разных когорт автор демонстрирует связь частот вариантов с плейотропностью, а также убедительно демонстрирует важность процессов эволюционного давления на риски заболеваний в различных популяциях. Полученные результаты могут быть использованы для более точных оценок риска тяжелых медицинских фенотипов со сложной генетической этиологией.

Анализ частотного спектра аллелей, проведенный автором, является ключевым шагом в понимании генетической основы наследственных заболеваний и рисков их развития у населения Северо-Западного региона России. Так, в работе представлены более 50 тысяч вариантов, специфических для когорты Северо-Запада России, и отсутствующих в базе данных gnomAD. Эти данные, насколько мне известно, уже используются врачами-генетиками, поскольку при анализе очень важны риски носительства патогенных аллелей, специфические для конкретных популяций.

Автореферат хорошо структурирован и логично описывает суть существующей проблемы, указанные цели работы соответствуют поставленным задачам. Раздел «Методы» включает информацию об

использованных данных, а также применяемых биоинформатических инструментах для проведения всех этапов *in silico* анализа. Отдельно хочу отметить, что автор использовал очень широкий набор современных инструментов анализа данных. В секции «Результаты» приведено подробное описание полученных данных для всех частей исследования, для оригинальных результатов проведено сравнение с открытыми базами данных. Выводы сформулированы четко и обоснованно.

Я, Райко Михаил Петрович, согласен на включение в аттестационное дело и дальнейшую обработку моих персональных данных, необходимых для процедуры защиты диссертации Скитченко Ростислава Константиновича, исходя из нормативных документов.

Диссертация Скитченко Ростислава Константиновича отвечает всем требованиям пп.: 9-11 и 13-14 «Положения о присуждении научных степеней», утвержденного постановлением Правительства Российской Федерации от 24 сентября 2013 г. №842 (в редакции постановления Правительства РФ №335 от 21.04.2016 г., №748 от 29.05.2017 г., №650 от 20.03.2021 г., №426 от 11.09.2021 г., №1539 от 26.09.2022 г., №1690, а соискатель степени Скитченко Р.К. заслуживает присуждения ученой степени кандидата биологических наук по специальности 1.5.7. – генетика.

Отзыв подготовил:

Райко Михаил Петрович,

кандидат биологических наук,

старший научный сотрудник лаборатории цитологии одноклеточных организмов Института цитологии Российской академии наук.

Адрес института: 194064, Тихорецкий проспект 4, Санкт-Петербург.

+7 (812) 297-18-29

e-mail: mike.rayko@gmail.com

28 февраля 2024 года



/М. П. Райко/

Подпись руки Райко М.П.
З. Лаврентю 28.02.2024
к. комп. логикей

