ОТЗЫВ НАУЧНОГО КОНСУЛЬТАНТА

о диссертационной работе докторанта Ганизода Манижа Темур на тему: «Клинико-молекулярно-генетические особенности наследственных нейромышечных заболеваний в таджикской популяции», представленной на соискание учёной степени доктора медицинских наук по специальности 3.1.11 неврология

Актуальность темы. Наследственные нейромышечные заболевания представляют собой одну из наиболее сложных и социально значимых групп неврологической патологии, которая характеризуется высокой инвалидизацией, ранним дебютом и значительной клинико-генетической гетерогенностью. В условиях Республики Таджикистан данная проблема приобретает особую значимость в связи с популяционно-генетическими особенностями, включая высокий уровень родственных браков и ограниченность данных о мутационном спектре. В этой связи выполненное исследование имеет не только научное, но и несомненное практическое значение, формируя основу для развития системы молекулярной диагностики и медико-генетического консультирования в Республике Таджикистан.

Диссертационная работа Ганизоды М.Т. отличается комплексным междисциплинарным подходом и основана на применении современных методов клинической неврологии, нейрофизиологии и молекулярной генетики. Автором проведён масштабный анализ клинико-фенотипических характеристик наследственных нейромышечных заболеваний, изучены особенности их распространённости и структуры в зависимости от этногеографических факторов, а также детально охарактеризован спектр мутаций с использованием современных технологий (NGS, MLPA, ПЦР). Особую ценность представляет выявление гено-фенотипических корреляций, что позволяет углубить понимание патогенеза заболеваний и расширяет возможности персонализированной медицины.

Во **введении** диссертационной работы обоснована актуальность исследования, чётко сформулированы цель и задачи, определены объект и предмет

исследования. Автор демонстрирует высокий уровень владения материалом, последовательно раскрывает степень научной разработанности проблемы и обосновывает необходимость проведения исследования в условиях таджикской популяции.

Первая глава посвящена анализу современного состояния проблемы наследственных нейромышечных заболеваний. Представлен системный и критический обзор отечественных и зарубежных источников, отражающий эпидемиологические, клинические и молекулярно-генетические аспекты данной группы заболеваний. Особое внимание уделено современным диагностическим подходам и роли молекулярно-генетических технологий.

Во **второй главе** подробно изложены материалы и методы исследования. Представлены дизайн исследования, характеристика выборки, критерии включения и исключения, а также методы клинического, инструментального и молекулярно-генетического анализа. Использованные методы адекватны поставленным задачам и соответствуют современным требованиям доказательной медицины, что обеспечивает достоверность полученных результатов.

В **третьей главе** приведены основные клинико-генетические характеристики пациентов. Автором проведён детальный анализ семейного анамнеза, типов наследования, возрастных особенностей манифестации и клинического полиморфизма заболеваний, что позволило охарактеризовать структуру наследственной нейромышечной патологии в исследуемой популяции.

Четвёртая глава посвящена молекулярно-генетическим аспектам исследования. Определён спектр мутаций, выявлены гено-фенотипические корреляции, а также установлены популяционно-специфические особенности наследственной патологии. Полученные результаты обладают очевидной научной новизной и расширяют представления о генетической гетерогенности заболеваний.

В **пятой главе** представлены результаты инструментальных и лабораторных методов диагностики. Проведена комплексная оценка данных электрофизиологических исследований, нейровизуализации и лабораторных

показателей, что позволило уточнить диагностические критерии и повысить эффективность дифференциальной диагностики.

Шестая глава посвящена анализу соматического состояния пациентов. Показана мультисистемность поражения при наследственных нейромышечных заболеваниях, включая кардиальные, дыхательные и ортопедические нарушения, что подчёркивает необходимость междисциплинарного подхода к ведению данной категории больных.

В **седьмой главе** обобщены результаты исследования, проведён их сравнительный анализ с данными литературы, сформулированы основные закономерности и выводы, имеющие научное и практическое значение.

Следует отметить высокий уровень самостоятельности автора при выполнении исследования. Докторантом сформулированы цель и задачи, обоснован дизайн исследования, проведён сбор и анализ клинического материала, интерпретация молекулярно-генетических данных и статистическая обработка результатов. Полученные данные отличаются научной новизной, достоверностью и логической завершённостью.

Научная новизна исследования заключается в том, что впервые в Республике Таджикистан проведено комплексное клинико-молекулярно-генетическое исследование наследственных нейромышечных заболеваний с выявлением популяционно-специфических особенностей мутационного спектра и установлением гено-фенотипических корреляций.

Теоретическая значимость работы заключается в расширении представлений о патогенезе и генетической гетерогенности наследственных нейромышечных заболеваний. Практическая значимость обусловлена разработкой и внедрением алгоритмов ранней диагностики, совершенствованием медико-генетического консультирования и формированием регистров пациентов.

Научные положения и результаты диссертации являются достоверными, обоснованными и подтверждены современными методами исследования. Основные результаты отражены в научных публикациях и докладах на конференциях различного уровня.

В целом диссертационная работа Ганизода Манижа Темур является завершённым научно-квалификационным исследованием, выполненным на высоком научно-методическом уровне, обладающим научной новизной, теоретической и практической значимостью.

Диссертация соответствует требованиям Порядка присуждения учёных степеней (Постановление Правительства Республики Таджикистан от 30 июня 2021 года № 267) и Инструкции о порядке оформления диссертаций и авторефератов (Постановление Президиума ВАК при Президенте Республики Таджикистан от 27 декабря 2024 года № 493) и рекомендуется к защите на соискание учёной степени доктора медицинских наук по специальности 3.1.11 неврология.

Научный консультант:
академик РАН, доктор медицинских наук, профессор
Сергей Николаевич Иллариошкин

«26» марта 2026 г.

Адрес: Российская Федерация,
г. Москва 125367, Волоколамское шоссе, д. 80
E-mail: snillario@gmail.com
Телефон: +7 (495) 490-2043

Подпись Иллариошкина С.Н.

ЗАВЕРЯЮ:

Ученый секретарь
ФГБНУ «Российский центр неврологии и нейронаук»
канд. мед. наук Дмитрий Владимирович Сергеев

Адрес: Российская Федерация,
г. Москва 125367, Волоколамское шоссе, д. 80
E-mail: sergeev@neurology.ru
Телефон: +7 (495) 490-2201

«26» марта 2026 г.