

ЗАКЛЮЧЕНИЕ ДИССЕРТАЦИОННОГО СОВЕТА 21.3.054.03

на базе Федерального государственного бюджетного образовательного учреждения дополнительного профессионального образования «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» Минздрава России на соискание ученой степени кандидата медицинских наук

аттестационное дело № _____

решение диссертационного совета от 03 октября 2023г., № 2

О присуждении Алексеевой Наталье Николаевне, гражданке Российской Федерации, ученой степени кандидата медицинских наук.

Диссертация на тему: **«Клинико-аудиологические особенности врожденной наследственной сенсоневральной тугоухости легкой и умеренной степени»** по специальности 3.1.3. — Оториноларингология (медицинские науки) принята к защите 05 июля 2023 г., протокол № 2-б диссертационным советом 21.3.054.03 на базе Федерального государственного бюджетного образовательного учреждения дополнительного профессионального образования «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» Министерства здравоохранения Российской Федерации, 125993, Москва, ул. Баррикадная, д. 2/1, № 561/нк от 03.06.2021 г.

Соискатель Алексеева Наталья Николаевна, 1979 года рождения, в 2006 году окончила ГБОУ ВПО «Российский государственный медицинский университет Федерального агентства по здравоохранению и социальному развитию» по специальности «Педиатрия».

Алексеева Н.Н. работает на кафедре сурдологии ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России с 2009 г. в должности старшего лаборанта, с января 2013 г. - в должности ассистента указанной кафедры. Являлась соискателем указанной кафедры. Диссертация выполнена на кафедре сурдологии ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» Минздрава России.

Научный руководитель:

- д.м.н. **Маркова Татьяна Геннадьевна.**, профессор кафедры сурдологии ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» Минздрава России.

Официальные оппоненты:

- д.м.н., доцент **Савельева Елена Евгеньевна**, заведующая кафедрой оториноларингологии с курсом ИДПО ФГБОУ ВО «Башкирский государственный медицинский университет» Минздрава России

- д.м.н., доцент **Пашков Александр Владимирович**, заведующий отделом оториноларингологии и сурдологии НКЦ №2 ФГБНУ «Российский научный центр хирургии имени академика Б.В. Петровского»

дали положительные отзывы о диссертации.

Ведущая организация Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет имени академика И.П. Павлова» Министерства здравоохранения Российской Федерации в своем положительном заключении, составленном д.м.н., профессором Бобошко Марией Юрьевной, заведующей лабораторией слуха и речи научно-исследовательского центра, и утвержденным доктором медицинских наук, академиком РАН, профессором Полушиным Юрием Сергеевичем, проректором по научной работе, указала, что диссертация Алексеевой Н.Н. является научно-квалификационной работой, в которой содержится новое решение актуальной научной задачи, а именно повышения эффективности сурдологической помощи пациентам с врожденной наследственной сенсоневральной тугоухостью легкой и умеренной степени.

Соискатель имеет 23 опубликованные работы, все по теме диссертации, в том числе 3 работы в научных журналах из перечня отечественных научных изданий, 2 — в зарубежных научных журналах, индексируемых в международной базе данных (CiteScore – 3).

Наиболее значимые научные работы по теме диссертации:

1. Алексеева Н.Н. Эпидемиология нарушений слуха среди детей первого года жизни / С.С. Чибисова, Т.Г. Маркова, **Н.Н. Алексеева**

[и др.] // Вестник оториноларингологии. – 2018. – № 4. – С. 37–42; 2 с./0,33 с. ИФ – 0,466.

2. Алексеева Н.Н. Нарушение слуха при мутациях или отсутствии гена, кодирующего белок стереоцилин / Т.Г. Маркова, **Н.Н. Алексеева**, О.Л. Миронович // Вестник оториноларингологии. – 2020. – Т. 85, № 2. – С. 14–20; 7 с./1 с. ИФ - 0,659.

3. Alekseeva N.N. Clinical features of hearing loss caused by STRC gene deletions/mutations in russian population / T.G. Markova, N.N. Alekseeva, M.R. Lalayants [et al.] // International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology. – 2020. – Vol. 138. – P. 110247; 9 с./1 с.

4. Алексеева Н.Н. Нарушение слуха при мутациях в генах, ответственных за синдром Ашера / Т.Г. Маркова, **Н.Н. Алексеева**, О.А. Белов [и др.] // Вестник оториноларингологии. – 2022. – Т. 87, № 1. – С. 52–59; 8 с./1,6 с. ИФ – 0,766.

5. Alekseeva N.N. Early audiological phenotype in patients with mutations in the USH2A gene / T.G. Markova, M.R. Lalayants, N.N. Alekseeva [et al.] // International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology. – 2022. – Vol. 157. – P. 111140; 10 с./0,83 с.

На диссертацию и автореферат поступили отзывы:

1. Отзыв от доктора медицинских наук, профессора Поляковой С.Д., заведующей оториноларингологическим отделением №2 БУЗ Воронежской области «Воронежская областная клиническая больница №1». Отзыв положительный, замечаний не содержит;

2. Отзыв от доктора медицинских наук, доцента Полунина М.М., заведующего кафедрой оториноларингологии педиатрического факультета ФГАОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н. И. Пирогова» Минздрава России. Отзыв положительный, замечаний не содержит;

3. Отзыв от доктора медицинских наук Туфатулина Г.Ш., главного врача СПб ГКУЗ «Детский городской сурдологический центр». Отзыв положительный, замечаний не содержит.

Выбор официальных оппонентов и ведущей организации обосновывается тем, что официальные оппоненты являются компетентными учеными в соответствующей отрасли медицинской науки и имеющими публикации в сфере оториноларингологии, а ведущая организация признана своими достижениями в медицине и способна определить научную и практическую ценность диссертации.

Диссертационный совет отмечает, что на основании выполненных соискателем исследований:

- **проанализированы** результаты аудиологического скрининга у детей с врожденной наследственной сенсоневральной тугоухостью легкой и умеренной степени;
- **проанализированы** особенности генотипа у пациентов с врожденной сенсоневральной тугоухостью легкой и умеренной степени;
- **оценены** аудиологические особенности врожденной сенсоневральной тугоухости легкой и умеренной степени при различных генотипах;
- **изучена** динамика порогов слышимости при различных генотипах;
- **оптимизирован** алгоритм оказания сурдологической помощи детям с двусторонней сенсоневральной тугоухостью легкой и умеренной степени.

Теоретическая значимость исследования обоснована тем, что:

- **установлена** частота патологических мутаций у пациентов с врожденной сенсоневральной тугоухостью легкой и умеренной степени;
- **выявлены** клинико-аудиологические особенности, характерные для разных типов мутаций генов GJB2, STRC, USH2A, что позволяет прогнозировать течение заболевания и оптимизировать протокол динамического наблюдения.

Практическое значение полученных соискателем результатов исследования подтверждается тем, что:

- **представлен** алгоритм этиологического поиска и определения тактики ведения пациентов при раннем выявлении врожденной сенсоневральной тугоухости легкой и умеренной степени, который позволит повысить эффективность сурдологической помощи.

Научная новизна исследования заключается в том, что:

- **установлено**, что частота выявления патологического генотипа у пациентов с врожденной сенсоневральной тугоухостью легкой и умеренной степени составляет 81%, при этом 66% случаев обусловлены мутациями в гене GJB2, в 12% причиной являются мутации в гене STRC, в 3% — в гене USH2A;
- **определено**, что диагностическая ценность метода массового параллельного секвенирования панели 30 генов, ассоциированных с несиндромальной сенсоневральной тугоухостью, при подтверждении наследственной этиологии врожденной сенсоневральной тугоухости легкой и умеренной степени составила 44%;
- **установлено**, что для врожденной наследственной сенсоневральной тугоухости легкой и умеренной степени характерно симметричное нарушение слуха с горизонтальным и пологонисходящим профилем аудиограммы и стабильными порогами слышимости. Выявлены клинко-аудиологические особенности при отдельных патологических генотипах, которые позволяют оптимизировать последующий медико-генетический поиск.

Оценка достоверности результатов исследования: научные положения, выводы и практические рекомендации, изложенные в диссертации, основаны на результатах обследования 251 пациента с использованием современных методов аудиологической диагностики с обработкой полученных данных адекватными методами математической статистики. Выводы и практические рекомендации логически верны.

Личный вклад соискателя состоит в непосредственном участии во всех этапах выполнения диссертационного исследования: проведение анализа состояния вопроса по данным литературы, формировании научной проблемы, обосновании степени ее разработанности, в соответствии с чем сформулированы цели, задачи исследования и методологический подход для их достижения, разработка протокола исследования. Автором самостоятельно проведено аудиологическое обследование всех пациентов. Анализ и интерпретация полученных результатов, их обсуждение проводилось совместно с научным руководителем и соавторами публикаций.

Основные положения, выносимые на защиту, и выводы диссертационной работы сформулированы автором самостоятельно.

По теме диссертации опубликовано 23 научных работы, из них 3 — в журналах из перечня отечественных научных изданий, а также 2 — в зарубежных научных журналах, индексируемых в международной базе данных (CiteScore – 3).

Диссертация охватывает поставленные научные задачи и соответствует критерию внутреннего единства, концептуальностью и отсутствием методологических противоречий. В ходе проведенного исследования выполнены все поставленные задачи, сформулированы обоснованные выводы и практические рекомендации.

Диссертационным советом сделан вывод о том, что диссертация Алексеевой Натальи Николаевны представляет собой завершенную научно-квалификационную работу, которая соответствует требованиям п. 9 Положения о присуждении ученых степеней, утвержденного Постановлением Правительства РФ от 24.09.2013 г. №842 (в ред. от 28.08.2017г. №1024), предъявляемым к кандидатским диссертациям, а ее автор заслуживает присуждения ему степени кандидата медицинских наук по специальности 3.1.3. — Оториноларингология (медицинские науки).

На заседании 03 октября 2023 г. диссертационный совет принял решение присудить Алексеевой Наталье Николаевне ученую степень кандидата медицинских наук.

При проведении тайного голосования диссертационный совет в количестве 17 человек, из них 8 докторов наук по специальности рассматриваемой диссертации 3.1.3., участвовавших в заседании, из 21 человека, входящих в состав совета, проголосовали: за присуждение ученой степени - 17, против присуждения ученой степени - нет, недействительных бюллетеней - нет.

Председатель
диссертационного совета

Мошетова Лариса Константиновна

Ученый секретарь
диссертационного совета

Карпова Елена Петровна

«03» октября 2023 г.

