

ОТЗЫВ

на автореферат диссертации Лаптиева Сергея Александровича
«Молекулярно-генетические и клинико-биологические характеристики
CHEK2-, *NBS1*- и *BLM*-ассоциированного наследственного рака молочной
железы», представленной на соискание учёной степени кандидата
биологических наук по специальностям 14.01.12 - онкология и 03.02.07 -
генетика

Диссертационное исследование Лаптиева С.А. посвящено актуальной проблеме. Наследственный рак молочной железы (PMЖ) является одним из самых частых генетических заболеваний.

На сегодняшний день достаточно хорошо изучены и охарактеризованы варианты *BRCA*-ассоциированного рака. Однако с мутациями в генах *BRCA1/2* связаны не все случаи наследственного PMЖ. На долю таких генов, как *CHEK2*, *ATM*, *BARD1*, *BLM*, *NBS1*, *RAD50*, приходится до 10% всех случаев наследственного PMЖ. Мутации в этих генах, по сравнению с генами *BRCA1/2*, обладают заметно меньшей пенетрантностью и повышают риск развития рака в 1,5-5 раз. Так как данный риск относительно невелик, а клинико-биологические свойства таких опухолей недостаточно хорошо изучены, рекомендации по ранней диагностике, лечению и профилактике для данных категорий наследственного рака до сих пор не разработаны.

Особенностью российских пациенток с наследственным PMЖ является относительно высокая частота встречаемости мутаций в генах *CHEK2*, *BLM* и *NBS1*. Именно изучению индивидуальных характеристик и лекарственной чувствительности опухолей, ассоциированных с мутациями в этих генах, и посвящено исследование Лаптиева С.А.

Диссертант в работе оценил и сравнил молекулярно-биологические параметры и клинические особенности новых разновидностей наследственного рака, обусловленного мутациями в генах *CHEK2*, *NBS1* и *BLM*, а также охарактеризовал их лекарственную чувствительность. Полученные результаты в экспериментальной работе свидетельствуют о том, что при планировании проведения химиотерапевтического лечения у

пациенток с РМЖ целесообразным является проведение молекулярно-генетической диагностики с целью выявления носительства онкоассоциированных мутаций, что имеет важное значение в подборе индивидуальной терапии.

Работа выполнена на высоком методическом уровне. Основное содержание работы достаточно полно отражено в автореферате. Результаты работы представлены корректно и не вызывают сомнений. Полученные данные проиллюстрированы достаточным количеством таблиц и рисунков. Выводы и практические рекомендации логично вытекают из полученных результатов. По теме диссертации опубликовано 7 научных работ, в том числе 4 статьи в научных журналах, рекомендованных ВАК.

Диссертационное исследование Лаптиева С.А. «Молекулярно-генетические и клиничко-биологические характеристики CHEK2-, NBS1- и VLM-ассоциированного наследственного рака молочной железы» является законченным исследованием, выполненным на актуальную тему и обладающим необходимым уровнем новизны и практической значимости, полностью соответствует критериям, содержащимся в п. 9 Положения о порядке присуждения ученых степеней, утвержденного постановлением Правительства РФ № 842 от 24.09.2013 (с изменениями от 01.10.2018 г. № 1168), предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени кандидата наук, а его автор заслуживает присуждения искомой степени по специальностям 14.01.12 - онкология и 03.02.07 - генетика.

Заведующий консультативным
отделением врач-генетик высшей
квалификационной категории,
СПб ГКУЗ «Диагностический центр
(медико-генетический)»

«08» 09 2020

+7 (812) 241-24-84

194044, г. Санкт-Петербург, ул. Тобольская, д. 5

Подпись заверяю



А.В. Биньковская



зав. кафедрой Лаптев С.А. Биньковская А.В.