

## ОТЗЫВ

**на автореферат диссертации Носовой Надежды Рудольфовны на тему «Значение клинических, современных биохимических методов и семейного скрининга в диагностике болезни Фабри», представленную на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 14.01.04 Внутренние болезни**

Болезнь Фабри — является редкой лизосомной болезнью накопления. Сложность диагностики болезни, кроме ее редкости, состоит в разнообразии клинических проявлений, выраженной полиморфности клинической картины. Пациенты с болезнью Фабри обращаются к педиатрам, часто к неврологам, нефрологам, кардиологам. Несмотря на длительное наблюдение данными специалистами, диагноз устанавливается через десятки лет после первых проявлений болезни. В России в настоящее время выявлено около 300 пациентов с болезнью Фабри, хотя предполагаемая распространенность этого заболевания составляет примерно 1 случай на 50-100 000 населения, то есть в 5-10 раз выше.

Наличие патогенетической ферментзаместительной терапии значительно улучшает прогноз пациентов с данной патологией, уменьшает выраженность клинических симптомов, замедляет прогрессирование поражения жизненно важных органов, улучшает качество и продолжительность жизни. Диссертация Носовой Н.Р. является безусловно актуальной поскольку в ней детально охарактеризованы ранние клинические проявления болезни, оценена их специфичность, что повышает информированность о болезни Фабри специалистов различного профиля.

Диссертационная работа Носовой Н.Р. посвящена также анализу методов диагностики, которые были использованы в российской популяции, выявлен наиболее эффективный метод — семейный скрининг. Интересны, выводы о корреляции тяжести болезни с различными ранними проявлениями, а также со специфическим субстратом накопления- lyso-GI3. Полученные результаты детально проанализированы и оценены, проведено сравнение с данными доступной отечественной и зарубежной литературы.

Автореферат полностью отражает содержание диссертации, изложен ясно и последовательно, иллюстрирован 8 рисунками и 5 таблицами, также имеет приложение, в котором графически представлен алгоритм действий врача при подозрении на болезнь Фабри, разработанный лично автором.

Цель и задачи исследования сформулированы четко, основные положения и выводы диссертации полностью соответствуют поставленным задачам и отражают содержание работы. Количество печатных работ и конференций, на которых были

доложены результаты исследования, достаточно и соответствует требованиям, предъявляемым к кандидатским диссертациям. Принципиальных замечаний по автореферату нет.

Таким образом, по автореферату диссертации Носовой Надежды Рудольфовны на тему «Значение клинических, современных биохимических методов и семейного скрининга в диагностике болезни Фабри», можно сделать заключение, что данное исследование является завершённой научно-квалификационной работой, в которой решена важная научная задача - повышение частоты ранней диагностики болезни Фабри.

Автореферат диссертации полностью соответствует требованиям п.16 Положения о присуждении ученых степеней в федеральном государственном автономном образовательном учреждении высшего образования «Первый Московский государственный медицинский университет им. И.М. Сеченова» Министерства здравоохранения Российской Федерации (Сеченовский университет), утвержденным приказом ректора Сеченовского Университета от 31.01.2020г. №0094/Р, предъявляемым к кандидатским диссертациям, а ее автор, Носова Надежда Рудольфовна, достойна присуждения искомой ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 14.01.04 Внутренние болезни.

Ассистент кафедры нервных болезней и нейрохирургии Института клинической медицины им. Н.В. Склифосовского ФГАОУ ВО «Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова» Минздрава России (Сеченовский Университет),

к.м.н \_\_\_\_\_



О.А. Солоха



ФГАОУ ВО «Первый Московский государственный медицинский университет им. И.М. Сеченова» Минздрава России (Сеченовский Университет)  
Адрес: 119992, г. Москва, ул. Трубецкая, д.8, стр. 2,  
Тел. +7 (495) 622 96 10;  
e-mail: [www.sechenov.ru](http://www.sechenov.ru)