

ОТЗЫВ
члена диссертационного совета
на диссертацию Глотова Олега Сергеевича на тему
«Секвенирование экзома человека и перспективы предиктивной медицины»
представленную на соискание ученой степени доктора биологических наук
по специальности 1.5.7. Генетика

Диссертация Глотова О.С. посвящена определению факторов риска социально-значимых заболеваний и разработке методологических подходов для выявления клинически значимых генных вариантов с целью оценки риска развития моногенной, олигогенной и мультифакториальной патологии, тяжести протекания некоторых вирусных инфекционных заболеваний у человека на примере Северо-Западного региона России.

Диссертация Глотова О.С. в русскоязычном варианте занимает 242 страницы и содержит следующие разделы: оглавление, введение, три главы, заключение, выводы, основные публикации по теме диссертации, сокращения, список литературы и благодарности. Диссертация иллюстрирована 35 рисунками и 26 таблицами. и 341 ссылкой на использованные источники литературы.

«**Введение**» занимает 34 страницы, объясняет актуальность исследования, его цели и задачи, положения, выносимые на защиту, новизну полученных результатов, а также теоретическое и практическое значение работы. Кроме обычных составляющих такого рода разделов в диссертациях сюда же включено обсуждение основных методов секвенирования, история секвенирования генома человека, перспективы геномной медицины. Этой части можно было бы выделить отдельную главу (или перенести в начало главы 1). Раздел «**Теоретическая и практическая значимость результатов исследования**» излишне перегружен, лучше было бы поместить его в заключение. Вопросы к этому части: почему при описании проекта «Геном человека» не упомянут параллельный проект К.Вентера, результаты которого были опубликованы одновременно с результатами государственного проекта? Чем превентивная медицина отличается от проактивной (стр.20), и что такое «пропагандистская» медицина? Стр.21 – приведена стоимость секвенирования генных панелей за рубежом, а в России?

Глава I посвящена секвенированию нового поколения и моногенным болезням человека и занимает 59 страниц.

Глава II посвящена секвенированию нового поколения, анализу фенотипа, олигогенным и мультифакториальным болезням и занимает 45 страниц.

Глава III посвящена секвенированию нового поколения и инфекционным болезням

человека, в том числе генетическим факторам риска развития коронавирусной инфекции COVID-19 и занимает 33 страницы.

Общие замечания к главам I-III.

Удручает однотипное название глав, наверное, можно было придумать что-то более оригинальное. Фактически вся диссертация посвящена использованию NGS для диагностики самых различных заболеваний человека.

Таблица 2 приводит список наиболее известных геномных и экзомных проектов, но это данные 2014 г, логичнее было бы сделать обновленную таблицу. Фраза «два недавних исследования населения Катара [Fakhro et al., 2016; Rodriguez Flores et al., 2014]» выглядит странно, т.к. 2016 г – это уже не «недавние» исследования.

На рис.6 логично было бы дать цветовые обозначения на самом рисунке, тем более, что подпись к нему переехала на другую страницу. Вопрос к рис.6 – были ли проанализированы «финские европейцы»? Рис.14 – что-то потеряно («поиск мутаций в...»)?

Рисунок 20. GWAS-каталог ассоциаций МФЗ и генов – это отдельные хромосомы (а дать номера?), ссылка на интернет сайт неполная.

Стр.144 - во всем мире число с более случаев заражения составило более чем 589 миллионов.

Раздел **Заключение** занимает 15 стр., иллюстрирован тремя рисунками и содержит ряд рекомендаций, вытекающих из текста диссертации.

Выводы соответствуют проделанной работе, но не лишены стилистических и грамматических ошибок.

Список литературы содержит 341 источник.

Общие замечания к оформлению. К сожалению, автор не уделил достаточного внимания тому, чтобы текст диссертации был удобным для прочтения, многие таблицы разбиты на 2 страницы, в большинстве случаев этого можно было бы избежать, подписи к некоторым рисункам «уползают» на другую страницу (рис.6,15,31). Подписи к рисункам не отделены от окружающего текста (можно было бы использовать другой интервал и/или другой размер шрифта). Есть опечатки и неудачные выражения.

В заключение хочется подчеркнуть, что диссертация Глотова О.С. представляет продуманное и последовательное исследование. Все основные выводы, сделанные автором, экспериментально обоснованы. Таким образом, диссертация Глотова Олега Сергеевича на тему «Секвенирование экзома человека и перспективы предиктивной медицины» соответствует основным требованиям, установленным Приказом от 19.11.2021 № 11181/1 «О

порядке присуждения ученых степеней в Санкт-Петербургском государственном университете». Соискатель Глотов Олег Сергеевич заслуживает присуждения ученой степени доктора биологических наук по специальности 1.5.7. Генетика. Пункты 9 и 11 указанного Порядка диссертантом не нарушены.

6 июня 2023 г

Член диссертационного совета,
Профессор кафедры генетики и биотехнологии
Санкт-Петербургского государственного университета,
доктор биологических наук



Журавлёва Галина Анатольевна