

ОТЗЫВ

на автореферат диссертации Кулемина Николая Александровича на тему:

«Биоинформационный анализ данных высокопроизводительного генотипирования в применении к поиску маркеров спортивной успешности»,
представленную на соискание ученой степени кандидата биологических наук,
по специальности 03.01.09 – математическая биология, биоинформатика

Диссертационное исследование Н.А. Кулемина «Проблемы биоинформационской обработки результатов секвенирования и чип-гибридизации» ставит целью, как сказано в автореферате, разработку «комплексного биоинформационического протокола, предназначенного для первичной обработки и анализа данных высокопроизводительного генотипирования, проведения ассоциативных генетических исследований и аннотации выявленных генетических вариаций в группах профессиональных спортсменов». По сути, в этой работе автор решает актуальные задачи персонифицированной, трансляционной медицины, которые находятся на стыке биологии, математики и медицины. Он выявляет ассоциации «мутация – фенотип» и создает инструментарий, который необходим в реальной практике для правильной интерпретации результатов высокотехнологичных методов генетического анализа при мультифакторных заболеваниях: программные протоколы для индивидуальной аннотации медицински информативных генетических вариантов, алгоритмы обработки данных чип-гибридизации и индивидуальной комплексной оценки генетических данных.

Работу отличает очень точно, логично выстроенный дизайн: научная гипотеза – изучение теоретических вопросов – анализ геномных данных современными технологиями высокопроизводительного генотипирования – сопоставление результатов с клиническими/биологическими маркерами – разработка биоинформационных протоколов – создание и апробация программных инструмента для комплексной аннотации значимых генетических вариаций. В таком полном цикле исследования заключается преимущество данной диссертации, обеспечивающее её научно-практическое значение.

Следует подчеркнуть, что на протяжении всего исследования автор уделяет особое внимание качеству разрабатываемых программ, информационной достоверности, точности сортировки и обработки данных, стандартизации протокола для работы на разных технологических платформах, удобству форматов и другим потребительским характеристикам программы. Кроме того, он обращает внимание на экономический аспект проблемы, а именно на достижении снижения итоговой стоимости секвенирования, что важно как отдельному плательщику, так и системе здравоохранения.

Отдельного внимания заслуживает раздел о генетических основах выносливости, индивидуальных механизмах адаптации организма к интенсивным физическим нагрузкам. В работе показаны впервые выявленные мутации, новые ассоциации различных фенотипических показателей с генетическими маркерами, апробированная авторская модель для неинвазивной оценки структуры мышечных волокон на основании генетического анализа.

Интересна полученная Н.А. Кулеминым информация об ассоциации полиморфизма rs4880 гена *SOD2* с изменением уровня креатинкиназы и креатинина в связи с оценкой устойчивости организма к оксидативному стрессу. Это важно и для спортивной, и для клинической медицины.

Обширный научный материал и использование комплекса современных информативных методов генетического анализа (в т.ч. технологий ионного полупроводникового секвенирования ThermoFisher и высокоплотной чип-гибридизации), биоинформационных, математико-статистических протоколов обеспечивают обоснованность и достоверность результатов диссертационной работы. Нельзя не заметить сказанное диссертантом: «для приведения форматов данных в соответствие с требованиями готовых программных пакетов использовались программы собственной разработки на языках программирования ...».

Автореферат имеет традиционную структуру. Характеристика образцов, методы исследования, полученные результаты представлены в достаточном объеме. Сделанные в работе выводы конкретны, соответствуют поставленным задачам и полностью отражают основные полученные результаты.

Основные научные результаты опубликованы в авторитетных рецензируемых журналах, в том числе зарубежных, и представлены на международных конференциях.

Принципиальных замечаний по содержанию и оформлению работы нет.

Заключение

Диссертация «Биоинформационический анализ данных высокопроизводительного генотипирования в применении к поиску маркеров спортивной успешности», изложенная в представленном автореферате, может быть рассмотрена как завершенный научно-квалификационный труд, посвященный новым научно обоснованным технологическим решениям актуальной для биологии и медицины проблемы с использованием современных и информативных методов, что отвечает всем требованиям п.9 «Положения о присуждении ученых степеней», утвержденного постановлением Правительства Российской Федерации от 24 сентября 2013 г. №842 и предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени кандидата биологических наук. Автор работы Кулемин Николай Александрович заслуживает присуждения ученой степени кандидата биологических наук по специальности 03.01.09 «математическая биология, биоинформатика».

доктор медицинских наук, профессор,
ученый секретарь Ученого совета
Научного клинического центра ОАО «РЖД»



Горохова Светлана Георгиевна

Адрес места работы: 125315, Москва, ул. Часовая, д. 20, НКЦ ОАО «РЖД».
Эл. почта: cafedra2004@mail.ru Телефон: +7-903-597-92-95