

Отзыв на автореферат

Кулемина Николая Александровича

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

Персонализация медицины является одной из важных задач современности. Для ее решения требуется как адаптация биофизических технологий генотипирования, так и поиск новых ассоциаций и их медицинская интерпретация.

Разработанный автором алгоритм, позволяющий точнее интерпретировать данные ионного полупроводникового секвенирования, является важным шагом к снижению стоимости детектирования единичного нуклеотида секвенированием. Точность протокола в 99,52% была достигнута впервые. Кроме того, автором был предложен протокол, позволяющий корректным образом обрабатывать данные чип-гибридизации, полученные при помощи различных технологических платформ или с использованием различных дизайнов.

Во втором разделе работы автором было проведено 4 ассоциативных исследования, в рамках которых было проведено генотипирование более 2000 ведущих спортсменов сборной России.

В заключительном разделе автором была предпринята попытка разработать базу данных и программный инструмент для поиска опубликованных ассоциаций вида полиморфизм – фенотип в различных источниках.

Хотелось бы заметить, что для полногеномного поиска маркеров выносливости, который проводился в работе и результаты которого упоминаются в автореферате, было использовано $p < 10^{-5}$, что может быть недостаточным для полногеномного подтверждения ассоциации при анализе заявленных около 114 тыс. маркеров.

Работа медицинских специалистов может быть существенно упрощена при использовании результатов анализа генетической информации при помощи таких интерпретационных систем. Автором была впервые предложена модель

неинвазивной оценки мышечной структуры испытуемого с использованием исключительно генетической информации, хотя точность модели 73% у группы людей – не спортсменов, не очень велика, однако уже достаточна для проведения квалифицированной оценки.

На основании данных, отраженных в автореферате, можно утверждать, что диссертационная работа Кулемина Н.А. полностью соответствует требованиям, предъявляемым к кандидатским диссертациям, согласно пункту 9 Положения «О порядке присуждения ученых степеней» (Постановление правительства Российской Федерации № 842 от 24 сентября 2013 г.). Результаты и выводы, полученные Кулеминым Н.А., обоснованы и соответствуют поставленным задачам, а представленная в автореферате работа является законченным научно-квалификационным исследованием. Основные результаты опубликованы в четырех научных статьях в международных рецензируемых журналах из списка ВАК, а также в одном российском журнале из списка ВАК. Основные результаты были доложены автором на 10 международных конференциях, 8 из которых были опубликованы в сборниках трудов конференций.

Научный директор

ООО «Генотек»

105120, г. Москва, Наставнический пер, 17/1

dima@genotek.ru

/ Коростин Дмитрий Олегович /

