

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.

Проблемы биоинформационской обработки результатов секвенирования и чип-гибридизации является одной из самых актуальных прикладных задач биоинформатики в генетике человека и медицине. На сегодняшний день ситуация такова, что разработка и внедрение в практику новых методов геномного анализа опережает разработку и внедрение методов анализа и интерпретации получаемых данных. Тем более важным является разработка инструментария для анализа и интерпретации геномных данных и его практическое применение в клинической практике, что продемонстрировано в работе Кулемина Н.А.

В работе присутствуют несколько значимых смысловых частей при этом их ценность необходимо отметить отдельно.

Первая – разработка протоколов и алгоритмов обработки первичных геномных данных, которые позволили повысить точность идентификации генетических полиморфизмов и снизить количество ошибок в данных, полученных по технологиям ионного полупроводникового секвенирования и чип-гибридизации Infinium. При этом произведена разработка программного протокола, который повышает точность обработки первичных аппаратных геномных данных полученных методом ионного полупроводникового секвенирования до 99,52%. Указанный результат достигнут впервые.

Вторая часть работы – практическое использование разработанных алгоритмов и протоколов для соотнесения геномных данных с фенотипом. В качестве объектов ассоциативных исследований автором были выбраны группы профессиональных спортсменов – победителей и участников международных соревнований, которые являются узко стратифицированными и обладающими исключительными физиологическими возможностями. Полученные в работе



ассоциации генетических полиморфизмов с физическими и физиологическими показателями объектов исследования являются новыми и исключительно важными. В будущем, результаты работы возможно использовать как для адаптации тренировочного процесса, так и при терапии лиц, не являющихся профессиональными спортсменами.

Также отдельного внимания заслуживает раздел, посвященный разработке базы данных и программного инструмента для поиска опубликованных ассоциаций вида полиморфизм – фенотип в подавляющем большинстве открытых источников. Такой инструмент, в будущем, сможет существенно облегчить работу врачей-генетиков при формировании заключения на основе проведенного генотипирования пациентов. Впервые была разработана модель неинвазивной оценки мышечной структуры испытуемого с использование исключительно генетической информации.

Результаты и выводы, полученные Кулеминым Н.А., обоснованы и соответствуют поставленным задачам, а представленная в автореферате работа является законченным научно-квалификационным исследованием. На основании данных, отраженных в автореферате, можно утверждать, что докторская работа Кулемина Н.А. полностью соответствует требованиям, предъявляемым к кандидатским докторатам, согласно пункту 9 Положения «О порядке присуждения ученых степеней» (Постановление правительства Российской Федерации № 842 от 24 сентября 2013 г.). 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.

Кандидат биологических наук,

Руководитель отдела геномики и диагностики, Россия и СНГ

Agilent Technologies

115035 г. Москва, Космодамианская наб. 52/1

dmitrykwon@gmail.com



/ Кwon Дмитрий Аркадьевич /