

## ОТЗЫВ

### на автореферат диссертации Юдкина Дмитрия Владимировича «Молекулярно-биологические основы синдрома ломкой X-хромосомы» по специальности 1.5.3. – молекулярная биология на соискание ученой степени доктора биологических наук

Исследование молекулярных основ патогенеза заболеваний, ассоциированных с ломкой X-хромосомой, а также разработка методов их диагностики и лечения несомненной является актуальной задачей, решение которой направлено на улучшение подходов для борьбы с распространенными наследственными заболеваниями.

Решение данной проблемы наиболее эффективно при комплексном подходе, включающем в себя как фундаментальные исследования, так и предложения по их прикладному использованию. Диссертация Юдкина Д.В. представляет собой целостное исследование, вносящее значительный вклад в понимание природы фраксопатий и методов борьбы с ними.

Разработанный подход для расчета индекса соматической нестабильности CGG-повтора по количеству ПЦР-продуктов и установление связи между этим индексом и нарушениями в головном мозге имеет важное значение для медико-генетического консультирования в части прогнозирования развития патологии.

Очень интересный подход предложен автором для выявления ломких сайтов FRAXA в теломерных районах X-хромосомы. Методы классической цитогенетики не позволяют это сделать из-за расположения этого ломкого сайта. Однако при использовании двух зондов и флуоресцентной *in situ* гибридизации достоверно выявляется ломкой сайт в культурах клеток пациентов после обработки FdU. О важном значении разработанного подхода говорит то, что он был использован при диагностике пациентов.

Д.В. Юдкин приводит исследование особенностей работы ориджинов репликации, расположенных в промоторной области гена *FMR1*. На основе полученных данных построена модель, которая объясняет причины ломкости X-хромосомы в исследуемой области. Также эта модель может объяснять механизм образования других ломких сайтов.

Важное практическое значение имеет исследование влияния различных ингибиторов гистоновых деацетилаз на работу гена *FMR1*. Результаты этой части работы могут быть использованы в разработке методов лечения заболеваний, ассоциированных с ломкой X-хромосомой.

Автореферат позволяет получить полное представление о выполненной работе. Репрезентативность результатов не вызывает сомнений и обусловлена адекватным выбором методов и объектов исследования.

Диссертация Юдкина Д.В. является законченным научным исследованием, представляет большой научный и практический интерес и соответствует требованиям, установленным положением «О порядке присуждения ученых степеней» ВАК РФ, утвержденным постановлением

Правительства Российской Федерации № 842 от 24 сентября 2013 г.,  
предъявляемым к кандидатским диссертациям, а ее автор, Юдкин Дмитрий  
Владимирович, заслуживает присуждения ученой степени доктора  
биологических наук по специальности 1.5.3. – молекулярная биология.

Директор Института биологических проблем  
криолитозоны Сибирского отделения Российской  
академии наук - обособленного подразделения  
Федерального государственного бюджетного  
учреждения науки Федеральный исследовательский  
центр «Якутский научный центр Сибирского  
отделения Российской академии наук», к.б.н.



И.М. Охлопков

Контактные данные:

Тел.: +7 (4112) 33-56-90, Электронная почта: [imo-ibpc@yandex.ru](mailto:imo-ibpc@yandex.ru)

Специальность, по которой защищена диссертация:

1.5.3. – молекулярная биология

Адрес места работы:

677000, Республика Саха (Якутия), г. Якутск, пр. Ленина, 41

Тел/факс: +7 (4112) 33-56-90, Электронная почта: [bio@ibpc.ysn.ru](mailto:bio@ibpc.ysn.ru)

Подпись директора Института биологических проблем криолитозоны  
Сибирского отделения Российской академии наук, кандидата биологических  
наук удостоверяю.

Специалист по кадрам  
23.11.2023г.



В.И. Спирина