

РЕЦЕНЗИЯ

на статью: «Генетическая синдромия или коморбидность? Клинико-патогенетический анализ результатов исследования пациента с моносомией 18P»

§ 1. Шифр специальности: Автор забыл указать шифр специальности

Статья выполнена по шифру специальности _____

Статья соответствует шифру специальности _____

§ 2. Класс статьи:

- Оригинальное научное исследование.
- Новые технологии, методы.
- Фундаментальные исследования.
- Дискуссия.
- Обмен опытом.
- Наблюдения из практики.
- Практические рекомендации.

§ 3. Научная новизна: На основе анализа результатов полноэкспономного секвенирования больного с задержкой психического развития и транзиторными психотическими состояниями было доказано, что варианты патогенетических механизмов развития психических расстройств имеют многоуровневую поливариативную структуру и значительно превосходят их клинические формы. При этом клинические проявления каждого психического заболевания, это лишь фенотипическое проявление сложного взаимодействия множества факторов как повреждения генома, так и их компенсации.

§ 4. Оценка достоверности представленных результатов. Данное пилотное исследование не нуждается в статистике, поскольку проведен генетический анализ на одном испытуемом.

§ 5. Практическая значимость: Проведенное пилотное исследование имеет большое перспективное практическое значение поскольку позволяет сформировать новую классификацию психических расстройств, которая будет основываться на выделении «стержневых» патогенетических нарушений, тем самым открывая путь к каузальной терапии.

§ 6. Формальная характеристика статьи

Стиль изложения - хороший, не требует правки.

Таблицы - информативны.

Рисунки - приемлемы.

Резюме отражает содержание статьи.

Использован адекватный современный список литературы.

ОБЩЕЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Статья актуальна, обладает научной и практической новизной, рекомендуется для печати.