ОТЗЫВ

на автореферат диссертации Бурыкиной Юлии Сергеевны «Клинико-генетическая характеристика кардиомиопатии с дилатационным фенотипом у российских детей» на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальностям 3.1.21. Педиатрия и 1.5.7. Генетика

В структуре сердечно-сосудистой патологии дилатационная кардиомиопатия (ДКМП) у детей занимает особое место ввиду раннего дебюта заболевания, прогрессирования хронической сердечной недостаточности (ХСН) и высокого риска летальных исходов. В отличие от взрослых пациентов, у детей значительно выше доля синдромальных и семейных форм, а клиническая манифестация нередко маскируется интеркуррентными инфекциями. Длительное время отечественная педиатрическая практика руководствовалась данными, экстраполированными из взрослых когорт, что заведомо снижало эффективность диагностики и лечения. Диссертационное исследование Бурыкиной Ю.С. впервые в России представляет комплексную клинико-генетическую характеристику ДКМП именно у детей, что определяет его актуальность и практическую значимость для педиатрической службы.

Автором впервые установлено, что спектр каузальных мутаций у российских детей имеет значимые отличия от взрослых популяций: доминируют саркомерные гены (72,9%), при этом наиболее частым является ген *MYH7* (40,8%), а не *TTN*, как у взрослых. Это принципиально важное наблюдение, меняющее диагностический алгоритм в педиатрии. Впервые для детской когорты описаны возраст-специфичные генотип-фенотипические корреляции: мутации в генах тонкого филамента саркомера (*TPM1, ACTC1*) ассоциированы с ранним дебютом (медиана 3,75 мес), низкой фракцией выброса (30,5%) и 10-летней выживаемостью всего 80%, тогда как варианты в гене *MYH7* характеризуются относительно благоприятным течением и частым сочетанием с некомпактным миокардом (47,5%). Выявлены независимые педиатрические предикторы неблагоприятного исхода.

Результаты исследования вносят существенный вклад в понимание возрастных особенностей ремоделирования миокарда у детей. Практическая ценность работы определяется разработкой конкретного алгоритма ведения ребенка с ДКМП, включающего: молекулярно-генетическое обследование, генотип-специфическую частоту наблюдения, рекомендации по своевременному направлению на хирургическое лечение ХСН. Особого внимания заслуживает раздел, посвященный семейному скринингу в педиатрической практике. Бурыкиной Ю.С. показано, что в 16,7% семей обследование ребенка стало следствием впервые выявленной кардиомиопатии у родителя, а у 33,7% семей подтвержден наследственный характер заболевания. Это обосновывает необходимость обязательного кардиологического обследования родителей при установлении диагноза ДКМП у ребенка. Разработанные рекомендации по наблюдению бессимптомных носителей причинных вариантов являются практически значимыми для организации диспансерного наблюдения.

Автореферат изложен на 24 страницах, содержит все обязательные разделы. Особого внимания заслуживают представленные данные о 196 пациентах с медианой наблюдения 52,5 месяца, что обеспечивает высокую достоверность выводов о выживаемости пациентов. Иллюстративный материал выполнен на высоком профессиональном уровне и позволяет легко воспринять основные результаты. Методология исследования соответствует современным требованиям: ретроспективно-проспективный дизайн, использование педиатрических норм (z-score по данным эхокардиографии, программа WHO Anthro для антропометрии), валидированные шкалы оценки тяжести ХСН у детей, корректная статистическая обработка. Принципиальных замечаний к содержанию и оформлению нет.

Исходя из содержания автореферата, следует заключить, что диссертационная работа Бурыкиной Юлии Сергеевны «Клинико-генетическая характеристика кардиомиопатии с дилатационным фенотипом у российских детей» является завершенной научно-квалификационной работой, в которой

содержится решение важной научной задачи – повышение эффективности диагностики и прогнозирования течения ДКМП у детей за счет внедрения персонализированного подхода.

Диссертация Бурыкиной Ю.С. полностью соответствует требованиям п. 9 «Положения о присуждении учёных степеней», утверждённого постановлением Правительства Российской Федерации от 24.09.2013 г. № 842 (в действующей редакции), предъявляемым Министерством науки и высшего образования РФ к диссертациям на соискание учёной степени кандидата наук, а её автор, Бурыкина Юлия Сергеевна, заслуживает присуждения искомой степени кандидата медицинских наук по специальностям 3.1.21. Педиатрия и 1.5.7. Генетика.

Доктор медицинских наук, доцент,
заведующая кафедрой факультетской
и поликлинической педиатрии Н.А. Белых

Подпись д.м.н., доцента Н.А. Белых заверяю
Проректор по научной работе и инновационному развитию,
д.м.н., профессор И.А. Сучков

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Рязанский государственный медицинский университет имени академика И.П. Павлова» Министерства здравоохранения Российской Федерации (ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России).
Адрес организации:390026 г. Рязань, ул. Высоковольтная, д. 9.
Официальный сайт: www.rzgmu.ru (www.рязгму.рф).
Электронная почта: rzgmu@rzgmu.ru.

«16» июня 2026 г.