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.

Кардиомиопатии с дилатационным фенотипом (ДКМП) у детей остаются одной из наиболее сложных и значимых проблем современной педиатрии и детской кардиологии. Высокая частота инвалидизации, риск внезапной сердечной смерти и прогрессирующее течение хронической сердечной недостаточности (ХСН) определяют необходимость ранней этиологической диагностики и персонализированного подхода к ведению пациентов. Внедрение методов высокопроизводительного секвенирования открыло новые возможности для выявления генетических детерминант заболевания, однако до настоящего времени систематизированные данные о спектре мутаций, генотип-фенотипических корреляциях и прогностических маркерах именно у российских детей с ДКМП отсутствовали. Представленное диссертационное исследование Бурыкиной Ю.С. восполняет этот важный пробел.

Научная новизна исследования не вызывает сомнений. Впервые в отечественной педиатрической практике проведен комплексный анализ генетической структуры ДКМП у 196 детей. Автором показано превалирование патогенных вариантов в саркомерных генах, среди которых наиболее частыми являются *MYH7, TPM1, TNNT2, TTN* и *ACTC1*. Важным достижением является описание новых, ранее не известных нуклеотидных вариантов. Новизной работы является выявление генотип-специфических клинических маркеров, например, таких как поздняя манифестация и синусовая тахикардия для *TTN*-обусловленной ДКМП. Впервые на детской когорте выделены независимые предикторы неблагоприятного исхода (летальный исход или трансплантация сердца).

Результаты работы углубляют фундаментальные представления о патогенезе и возрастных особенностях течения наследственных кардиомиопатий. Оптимизированный алгоритм диагностики с включением каскадного семейного скрининга имеет непосредственное значение для клинической практики. Предложенные прогностические критерии позволяют стратифицировать пациентов на группы риска и своевременно решать вопрос об инвазивных методах лечения. Бурыкиной Ю.С. также продемонстрирована высокая эффективность NGS-диагностики в детской популяции (верификация этиологии у 78% пациентов), что обосновывает необходимость рутинного внедрения генетического тестирования в детскую кардиологическую практику.

Автореферат выполнен в классическом академическом стиле, структурирован, содержит все необходимые разделы (общая характеристика работы, результаты исследования, выводы, практические рекомендации). Материал иллюстрирован 5 рисунками и 2 таблицами, которые являются информативными и наглядными. Проведена корректная статистическая обработка с применением многофакторного логистического регрессионного анализа и кривых выживаемости Каплана-Майера. Выводы и практические рекомендации логично вытекают из полученных результатов, полностью обоснованы и имеют высокую прикладную ценность. Принципиальных замечаний к содержанию и оформлению автореферата нет.

Диссертационное исследование Бурыкиной Юлии Сергеевны «Клинико-генетическая характеристика кардиомиопатии с дилатационным фенотипом у российских детей» является завершённой, самостоятельно выполненной научно-квалификационной работой, в которой содержится решение важной научной задачи – совершенствование диагностики, прогнозирования течения и семейного скрининга при ДКМП у детей на основе анализа клинико-генетических взаимосвязей.

Диссертационная работа 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.

И.о. первого заместителя директора,
заведующая кафедрой Молекулярной генетики и биоинформатики
института высшего и дополнительного профессионального образования
Федерального государственного бюджетного
научного учреждения
«Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»
(ФГБНУ «МГНЦ»),
доктор медицинских наук, доцент
Щагина Ольга Анатольевна

Личную подпись д.м.н. Щагиной Ольги Анатольевны заверяю:
ученый секретарь Федерального государственного бюджетного
научного учреждения
«Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»
(ФГБНУ «МГНЦ»),
кандидат медицинских наук
Воронина Екатерина Сергеевна

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»
Россия, г. Москва, улица Москворечье дом 1
Контактный телефон: +7 (499) 612-98-89
Сайт организации: https://med-gen.ru/
Электронная почта: schagina@med-gen.ru

25/05/2026