ОТЗЫВ
научного руководителя

Бурыкина Юлия Сергеевна – соискатель ученой степени
кандидата медицинских наук по специальности
3.1.21. Педиатрия, 1.5.7. Генетика
Диссертация на тему: **«Клинико-генетическая характеристика кардиомиопатии с дилатационным фенотипом у российских детей»**

Бурыкина Юлия Сергеевна при выполнении диссертационной работы зарекомендовала себя как сформировавшийся исследователь и грамотный специалист, показала серьезное отношение к научной работе и глубокое знание изучаемой проблемы.

В ходе работы, с помощью технологии высокопроизводительного секвенирования, определен спектр и относительные частоты аллелей и генотипов у детей с дилатационным фенотипом кардиомиопатии. На основании полученных результатов описана характеристика вариантов нуклеотидной последовательности генов *MYH7, TPM1, ACTC1, TTN* и других. Впервые для Российской Федерации описаны патогенные варианты, ответственные за развитие кардиомиопатии с дилатационным фенотипом, в том числе, ранее не описанные в зарубежных источниках. Определены клинические и молекулярно-генетические особенности, а также проведен анализ генотип-фенотипических корреляций. Основываясь на результатах исследования, оптимизирован алгоритм диагностики дилатационного фенотипа кардиомиопатии у детей, в частности, молекулярно-генетического поиска и семейного скрининга.

Полученные результаты обладают особой значимостью для специалистов медико-генетических центров, поскольку их использование будет способствовать улучшению медико-генетического консультирования, позволят ускорить постановку диагноза, выявить обладателей генетических вариантов.

Юлия Сергеевна лично участвовала во всех этапах исследования: в изучении литературы, посвященной исследуемой проблеме, разработке дизайна исследования, изучении медицинской документации пациентов, включенных в исследование, интерпретации статистических данных, написании и концепции научных статей, выступлении на научно-практических конференциях, внедрении в клиническую практику разработанных рекомендаций.

Бурыкина Ю.С. участвовала в подготовке и написании 10 печатных работ, в которых отражены основные результаты исследования, среди них 3 публикации журналах, рекомендованных ВАК. Материалы и результаты диссертационного исследования были доложены и обсуждены на 6 научно-практических конференциях.

Диссертационная работа Бурыкиной Юлии Сергеевны «Клинико-генетическая характеристика кардиомиопатии с дилатационным фенотипом у российских детей» представляет собой завершенное научно-квалификационное исследование, которое может быть представлено к защите на диссертационном совете.

Бурыкина Ю.С. достойна присуждения ей ученой степени кандидата медицинских наук.

Начальник Медико-генетического центра,
Заведующий лабораторией медицинской геномики
ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России,
д.б.н., доцент Савостьянов К.В.

Подпись д.м.н. Савостьянова К.В. заверяю:
Учёный секретарь ФГАУ «НМИЦ здоровья детей»
Минздрава России, д.м.н., профессор РАН Винярская И.В.

«16» апреля 2026 года