ОТЗЫВ

на автореферат диссертации Кавериной Валентины Геннадьевны «Клиническая и молекулярно-генетическая характеристика кардиомиопатий в структуре RAS-патий у детей» на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальностям 3.1.21. Педиатрия (медицинские науки) и 1.5.7. Генетика (медицинские науки).

Кардиомиопатии остаются и в настоящее время тяжёлыми инвалидизирующими заболеваниями. Актуальность их изучения связана не только с неблагоприятным долгосрочным прогнозом, но и с имеющимися дискуссионными вопросами об этиологии и патогенезе, особенно среди педиатрической когорты пациентов. Многочисленные международные исследования последних лет убедительно демонстрируют, что вариабельность и тяжесть клинической картины кардиомиопатий в значительной степени ассоциированы с генетической причиной.

Таким образом, диссертационное исследование Кавериной В.Г. является весьма актуальным и обладает несомненной теоретической и практической значимостью для педиатрии и медицинской генетики.

Научная новизна исследования обусловлена новыми данными об этиологической структуре и клинических особенностях кардиомиопатий в структуре RAS-патий среди российских детей. На основании результатов молекулярно-генетического исследования установлено, что патология миокарда чаще формируется у пациентов, геном которых содержит патогенные варианты генов *BRAF, HRAS, LZTR1, PTPN11, RAF1, RIT1, SHOC2* и *SOS1*. Также выявлены два мажорных нуклеотидных варианта, сопровождающихся патологией сердечно-сосудистой системы у российских детей.

Теоретическая значимость диссертационного исследования заключается в систематизации клинических характеристик кардиомиопатий и экстракардиальных признаков в зависимости от генетических вариантов, выявлении ключевых диагностических критериев, позволяющих заподозрить RAS-патию еще до получения результатов молекулярно-генетического исследования. На основании полученных данных был предложен алгоритм клинической и молекулярно-генетической диагностики у детей с гипертрофическим типом ремоделирования при подозрении на RAS-патию и алгоритм последующего мультидисциплинарного мониторинга

пациентов. Данные алгоритмы представлены в виде понятной и наглядной блок-схемы и будут полезны для практикующих врачей педиатров, генетиков и детских кардиологов.

Автореферат диссертации изложен на 24 страницах, выполнен в классическом академическом стиле в соответствии с требованиями ВАК. Материал изложен структурировано, дополнен графическими и табличными материалами.

Представленные в автореферате диссертации цели и задачи сформулированы грамотно и полностью соответствуют заявленной проблематике. Предложенный дизайн исследования, критерии включения и исключения обоснованы и методологически корректны.

Применение стандартизированных показателей при оценке данных лабораторно-инструментальных методов исследования позволяет сохранить единообразие полученных данных. Используемый подход к проведению молекулярно-генетического исследования позволил автору подробно охарактеризовать этиологическую структуру кардиомиопатии у детей с RAS-патиями. Проведенный статистический анализ исследования соответствует правилам и стандартам медицинской статистики.

Результаты, представленные в автореферате диссертации Кавериной В.Г., отражают последовательное решение задач, поставленных в рамках диссертационной работы.

Выводы научно обоснованы, соответствуют цели и задачам диссертационной работы и не вызывают возражений.

Таким образом, автореферат диссертации полно и достоверно раскрывает материал по научной проблеме. По результатам диссертационного исследования опубликовано 11 работ, 4 из них – в журналах из перечня ВАК. Результаты исследования внедрены в работу детских кардиологических отделений федерального и муниципального лечебных учреждений, а также в работу лаборатории медицинской геномики и отделения медицинской генетики Медико-генетического центра ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России.

Принципиальных замечаний к работе нет.

Исходя из содержания автореферата, следует заключить, что диссертационная работа Кавериной Валентины Геннадьевны является завершенной научно-квалификационной работой. Научная проблема, решённая в ходе диссертационного

исследования, способствует углублённому пониманию клинических и генетических особенностей кардиомиопатий у детей с RAS-патиями, а также повышению качества оказания медицинской помощи данной категории пациентов.

Диссертация Кавериной В.Г. на тему «Клиническая и молекулярно-генетическая характеристика кардиомиопатий в структуре RAS-патий у детей» полностью соответствует требованиям п. 9 «Положения о присуждении ученых степеней», утвержденного Постановлением Правительства Российской Федерации от 24.09.2013г. № 842 (в действующей редакции), предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени кандидата медицинских наук, а автор Каверина В.Г. заслуживает присуждения ученой степени кандидата медицинских наук по специальностям 3.1.21. Педиатрия (медицинские науки), 1.5.7. Генетика (медицинские науки).

Первый заместитель директора – заместитель директора
по развитию образовательной деятельности
и кадровой политике Медицинского института
ФГАОУ ВО «Российский университет
дружбы народов им. Патриса Лумумбы»,
кандидат медицинских наук,
доцент кафедры педиатрии М.Г. Кантемирова

Подпись первого заместителя директора Медицинского института ФГАОУ ВО «Российский университет дружбы народов им. Патриса Лумумбы» Кантемировой Марины Григорьевны заверяю:

Учёный секретарь
Медицинского института ФГАОУ ВО
«Российский университет дружбы народов
им. Патриса Лумумбы»,
кандидат фармацевтических наук Т.В. Максимова

«10» сентября 2026 г.

ФГАОУ ВО «Российский университет дружбы народов им. Патриса Лумумбы»
Адрес: 117198, Россия, г. Москва, ул. Миклухо-Маклая, д.6
Телефон: 8 (499) 936-86-42
E-mail: kantemirova-mg@rudn.ru