ОТЗЫВ

научного руководителя

Каверина Валентина Геннадьевна – соискатель ученой степени

кандидата медицинских наук по специальностям

3.1.21. Педиатрия, 1.5.7. Генетика

Диссертация на тему: **«Клиническая и молекулярно-генетическая характеристика кардиомиопатий в структуре RAS-патий у детей»**

В период работы над диссертацией Каверина Валентина Геннадьевна проявила себя не только как квалифицированный врач-клиницист, но и как зрелый исследователь, способный самостоятельно решать сложные научные задачи. Ее отличают ответственный подход к каждому этапу исследования, системное мышление, умение вычленять ключевые аспекты проблемы и корректно интерпретировать полученные данные.

В рамках диссертационного исследования Кавериной В.Г. проведен анализ особенностей течения и исходов у больных с кардиомиопатиями в структуре RAS-патий. Получены новые данные об отличительных чертах кардиомиопатии при RAS-патиях. На основе полученных результатов установлены взаимосвязи клинической картины кардиомиопатий с различными генетическими вариантами в генах RAS/MAPK пути.

Описана достоверная связь различных экстракардиальных фенотипических проявлений при различных дефектах генов сигнального пути RAS/MAPK. Проведена оценка эффективности лечения у детей с кардиомиопатиями, обусловленными генетическими вариантами в генах пути RAS/MAPK, выявлен более высокий процент детей, потребовавших кардиохирургического лечения, среди пациентов с вариантами генов *LZTR1, PTPN11* и *RAF1*. Установлено наличие семейных форм, что позволило усовершенствовать алгоритм клинической и молекулярно-генетической диагностики у детей с гипертрофическим типом ремоделирования при подозрении на RAS-патию.

Результаты работы будут способствовать повышению качества медицинской помощи детям с кардиомиопатиями в структуре RAS-патий благодаря ранней профилактике осложнений и информированию врачей о значимости семейного скрининга для своевременного выявления носителей генетических вариантов.

Каверина Валентина Геннадьевна лично участвовала на всех этапах исследования: анализе актуальной литературы по теме, разработке плана и дизайна работы, обработке медицинских данных пациентов, назначении клинико-лабораторных и инструментальных исследований, статистическом анализе и его интерпретации, оформлении научных публикаций, выступлениях на конференциях, внедрении в клиническую практику разработанных рекомендаций.

Валентина Геннадьевна участвовала в подготовке и написании 11 печатных работ, посвященных теме диссертации, среди которых 4 публикации в рекомендованных ВАК изданиях, получении свидетельства о государственной регистрации базы данных RU 2023624593 от 13.12.2023 г. «Электронный ресурс. Пополняемая база данных для изучения кардиомиопатий у детей с RAS-патией». Материалы и результаты диссертационного исследования были представлены и получили одобрение на ряде конференций, в частности на XIX Российском конгрессе с международным участием «Педиатрия и детская хирургия в Приволжском федеральном округе» (23.11.2022), II Всероссийском конгрессе «Детская кардиология 2022» (08.12.2022), на Научно-практической конференции «ГЕНЕТИКА ОТ А ДО Я» (15.11.2023), на Российском национальном конгрессе кардиологов (28.11.2024).

Диссертационная работа Кавериной Валентины Геннадьевны «Клиническая и молекулярно-генетическая характеристика кардиомиопатий в структуре RAS-патий у детей» представляет собой завершенное научно-квалификационное исследование, которое может быть представлено к защите на диссертационном совете.

Каверина В.Г. достойна присуждения ей ученой степени кандидата медицинских наук.

Главный научный сотрудник лаборатории разработки новых технологий диагностики и лечения болезней детского возраста ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, д.м.н., профессор Басаргина Е.Н.

Подпись д.м.н., проф. Басаргиной Е.Н. заверяю:
Учёный секретарь ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России,
д.м.н., профессор РАН Винярская И.В.

«16» июня 2026 года