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»**

Каверина Валентина Геннадьевна при выполнении диссертационной работы проявила себя как самостоятельный ученый и квалифицированный специалист, продемонстрировав исследовательскую добросовестность и способность глубоко проникать в суть изучаемых вопросов. Благодаря инициативности, целеустремленности, усердию и трудолюбию соискатель своевременно выполнила, оформила и апробировала диссертационное исследование, материалы и результаты которого были доложены и обсуждены на 6 научно-практических конференциях и описаны в 11 печатных работах, в том числе в 4 полнотекстовых статьях в журналах, рекомендованных ВАК при Минобрнауки России. Отдельного внимания заслуживает успешное освоение диссертантом методов молекулярно-генетических исследований, начиная с выделения ДНК, секвенирования по Сэнгеру и заканчивая высокопроизводительным секвенированием и биоинформатическим анализом полученных данных.

В ходе работы впервые изучен спектр и относительные частоты генетических вариантов, обусловливающих развитие синдромов RAS-патий на выборке 98 российских детей с поражением сердечно-сосудистой системы. В результате исследования дана характеристика клинических, возрастных и генетических особенностей российских пациентов с синдромами RAS-патий. Охарактеризованы относительные частоты и спектр генетических вариантов, приводящих к развитию кардиомиопатий, в структуре синдромов RAS-патий у детей, проживающих на территории Российской Федерации и наблюдающихся на базе ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России.

вариантами генов *BRAF, HRAS, LZTR1, PTPN11, RAF1, RIT1, SHOC2* и *SOS1*. Обнаружены 18 ранее не описанных генетических вариантов, обусловливающих RAS-патии у российских детей. Определены взаимосвязи между генетическими вариантами, встречающимися при различных типах кардиомиопатий в структуре RAS-патий. Предложен алгоритм диагностики детей с гипертрофическим типом ремоделирования при синдромах RAS-патий.

Каверина В.Г. лично участвовала во всех этапах исследования: в изучении литературы, посвященной исследуемой проблеме, разработке дизайна исследования, изучении медицинской документации пациентов, включенных в исследование, в подготовке биологического материала и проведении молекулярно-генетических исследований на базе Медико-генетического центра ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, внедрении в клиническую практику разработанных рекомендаций.

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

«22» июня 2026 года