ОТЗЫВ
научного руководителя

Комарова Алина Дмитриевна – соискатель ученой степени
кандидата медицинских наук по специальностям
3.1.21. Педиатрия, 1.5.7 Генетика
Диссертация на тему: **«Клинико-диагностическое значение молекулярно-генетическое исследование и маркеров фиброзирования у детей с болезнью Вильсона-Коновалова»**

Комарова Алина Дмитриевна окончила педиатрический факультет ФГАОУ ВО «Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова» Минздрава России в 2020 году, затем в 2020–2022 гг. прошла ординатуру по специальности «Педиатрия» на кафедре педиатрии и детской ревматологии того же университета. За время обучения и во время работы врачом-педиатром в гастроэнтерологическом отделении ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России проявила себя грамотным специалистом в области детской гастроэнтерологии и педиатрии, а также продемонстрировала высокую научную квалификацию при работе над диссертацией, что отражается в системном подходе к планированию исследования, тщательной проработке материала и умении делать обоснованные выводы на основе полученных результатов.

При выполнении диссертационной работы Комарова А.Д. зарекомендовала себя как сложившийся специалист в области медицинской генетики, показала глубокое понимание молекулярных механизмов болезни Вильсона-Коновалова (БВК), способность самостоятельно планировать молекулярно-генетическое исследование, анализировать данные секвенирования и интегрировать их с клинической картиной.

В ходе работы выполнено молекулярно-генетическое исследование гена *ATP7B* с применением высокопроизводительного секвенирования и последующая валидация выявленных вариантов посредством секвенирования по Сэнгеру. Впервые в Российской Федерации охарактеризованы спектр и относительные частоты патогенных вариантов гена *ATP7B* у детей с БВК. Проведён анализ генотип-фенотипических взаимосвязей, в результате которого показано, что характер молекулярного дефекта ассоциирован с определёнными клинико-лабораторными фенотипами заболевания. Изучена информативность различных молекулярно-генетических методов у детей.

Полученные данные легли в основу алгоритма поэтапной генетической диагностики, учитывающий частоту вариантов в российской популяции и экономическую

целесообразность. Внедрение этого алгоритма позволяет повысить выявляемость заболевания при рациональном использовании лабораторных ресурсов.

Комарова А.Д. лично участвовала в каждом этапе исследования: изучении современной литературе, сборе биологического материала, проведении молекулярно-генетического исследования и интерпретации полученных результатов, а также статистическом анализе. Параллельно с научной работой соискатель осуществляла клиническое ведение пациентов с БВК, а также внедрила разработанный алгоритм молекулярно-генетической диагностики в практическую деятельность гастроэнтерологического отделения.

Комарова А.Д. участвовала в подготовке и написании 18 печатных работ, посвященных теме диссертации, включая 5 статей в изданиях, рекомендованных ВАК, 2 из которых – в журнале, индексируемом в SCOPUS, соответствующих специальностям 3.1.21. Педиатрия и 1.5.7. Генетика. Апробация работы осуществлялась на многочисленных российских и международных конгрессах и конференциях, среди которых – конгрессы детских гастроэнтерологов России и стран СНГ, педиатрические форумы «Виртуоз Педиатрии», конференции «Осенние Филатовские чтения», «ORPHA-DA. Редкие болезни», конгрессе «Инновационные технологии в педиатрии и детской хирургии» и ежегодные конференции ESPGHAN (2024г. и 2025г.).

Учитывая вышеизложенное, считаю, что диссертационная работа Комаровой Алины Дмитриевны «Клинико-диагностическое значение молекулярно-генетического исследования и маркеров фиброзирования у детей с болезнью Вильсона–Коновалова» является завершённым научно-квалификационным исследованием и может быть рекомендована к защите на диссертационном совете, а Комарова А.Д. заслуживает присуждения ученой степени кандидата медицинских наук.

Начальник медико-генетического центра
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 год