

## ОТЗЫВ

кандидата медицинских наук, доцента Чумаковой Ольги Сергеевны на автореферат диссертации Вахрушева Юрия Алексеевича на тему: «Определение роли генетических вариантов тайтина (*TTN*) в оценке риска развития и прогноза сердечно – сосудистой патологии», представленную к защите на соискание ученой степени

кандидата медицинских наук по специальностям: 3.1.20. Кардиология, 1.5.7. Генетика

Диссертационное исследование Вахрушева Ю.А. посвящено влиянию вариантов в гене тайтина и его фактора сплайсинга белка RBM20 на формирование и течение врожденной и приобретенной сердечно-сосудистой патологии. Данная тема не вызывает сомнений в своей актуальности с учетом отсутствия в Российской Федерации исследований нуклеотидных замен вышеуказанных генов, ответственных за развитие сердечно-сосудистых заболеваний, а также крайне малого количества подобного рода исследований, представленных в международной научной литературе. Автор диссертационной работы обозначает причины отсутствия подобного рода исследований: сложность в секвенировании столь крупного гена как тайтин, а также сложность построения генотип-фенотипических корреляций в силу высокой встречаемости вариантов в данном гене в общей популяции. В диссертационной работе подчеркивается отсутствие изучения спектра и частоты вариантов в данных генах среди различных групп пациентов на территории Российской Федерации. Автор ставит перед собой задачу по анализу вклада данных вариантов в развитие сердечно-сосудистой патологии. Действия автора по решению этой задачи могут инициировать более масштабные исследования данных генетических вариантов.

Учитывая широкую распространенность хронической сердечной недостаточности и высокую частоту встречаемости уникальных вариантов в гене тайтина актуальность представленной работы не вызывает сомнений.



В автореферате отражены ключевые положения научной работы, перечислены основные этапы исследования. Цели и задачи сформулированы конкретно, четко. В работе использованы современные методы генетического исследования, соответствующие поставленным целям и задачам.

Диссертационное исследование включает результаты секвенирования нового поколения как для пациентов контрольной группы, так и для больных хронической сердечной недостаточностью и различными типами кардиомиопатий. В ходе выполнения настоящей работы использованы адекватные методы математического анализа, что позволило получить статистически значимые результаты и сделать обоснованные выводы.

Выводы диссертационного исследования полностью соответствуют задачам.

Размер выборки достаточен для получения достоверных результатов. Работа апробирована, результаты исследования внедрены в клиническую практику и учебную работу ФГБУ «НМИЦ им.В.А.Алмазова» Минздрава России. По теме опубликованы 10 полнотекстовых статей в журналах, рекомендованных Высшей Аттестационной Комиссией науки и высшего образования Российской Федерации. Опубликованные работы полностью отражают результат исследования.

Принципиальных замечаний по содержанию и оформлению автореферата диссертации нет.

По своей актуальности, научной новизне, теоретической и практической значимости полученных результатов диссертационная работа Вахрушева Юрия Алексеевича на тему: «Определение роли генетических вариантов тайтина (*TTN*) в оценке риска развития и прогноза сердечно – сосудистой патологии», представленная к защите на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальностям 3.1.20. Кардиология и 1.5.7. Генетика является законченной научно-квалификационной работой, в которой решены важные научные задачи — определены спектр и частота вариантов в генах *TTN* и *RBM20* в



различных группах пациентов, охарактеризовано их влияние на формирование клинической картины, а также проведено сравнение распределения генетических вариантов по структуре молекулы тайтина, что имеет важное значение для понимания механизмов их патогенного действия и может выступать предиктором неблагоприятного течения заболевания.

Представленная работа соответствует требованиям, установленным п. 9-14 «Положения о порядке присуждения ученых степеней», утвержденного Постановлением Правительства Российской Федерации от 24 сентября 2013г. №842 в актуальной редакции, а ее автор заслуживает присуждения ученой степени кандидата медицинских наук по специальностям 3.1.20. Кардиология и 1.5.7. Генетика.

Доцент кафедры терапии, кардиологии и функциональной диагностики с курсом нефрологии ФГБУ ДПО «Центральная государственная медицинская академия» Управления делами Президента РФ, доцент,

кандидат медицинских наук

Чумакова Ольга Сергеевна

Подпись кандидата медицинских наук, доцента Чумаковой О.С. заверяю

*Наталия Анатольевна Кудрявцева*



*А.С. Жуков*

Федеральное государственное бюджетное учреждение дополнительного профессионального образования «Центральная государственная медицинская академия» Управления делами Президента Российской Федерации

Адрес: 121359, Российская федерация, г. Москва, ул. Маршала Тимошенко, д.19 с.1А.

Телефон: +7 (499) 149- 58- 27

E-mail: info@sgma.su

«19» июня 2024 года