

**Отзыв на автореферат диссертации Кабириной Эвелины Максимовны
на тему: «Влияние пространственной организации хроматина на
экспрессию генов в локусе *Kit* мыши», представленной на соискание
ученой степени кандидата биологических наук
по специальности 1.5.7. – Генетика (биологические науки)**

Топологически ассоциированные домены (ТАДы) играют важную роль в регуляции генной экспрессии, группируя гены и их регуляторные элементы определенным образом. Нарушение ТАДов может приводить к нарушению работы генов и развитию различных патологических процессов. В свою очередь, известно, что изменение ТАДов может быть обусловлено, например, вариациями числа копий участков ДНК (CNV). CNV часто встречаются у пациентов с расстройствами нейropsychического развития, но клиническая значимость большинства из них остается неясной. Современные подходы по интерпретации патогенетической значимости CNV не учитывают тот факт, что, варианты, не затрагивающие морбинных генов, тем не менее, могут приводить к патологическому фенотипу через нарушение границ ТАДов. Однако, несмотря на ожидаемое нарушение экспрессии генов при повреждении ТАДов, установлено, что так происходит не всегда, что указывает на неуниверсальность регуляторных механизмов в разных локусах, требующую дальнейшего изучения.

Диссертационная работа Кабириной Эвелины Максимовны посвящена актуальной проблеме – изучению роли ТАДов в регуляции экспрессии генов в разных типах клеток на примере локуса *Kit*. Э.М. Кабирова впервые показала, что вклад ТАДов в регуляцию экспрессии генов локуса *Kit* мыши зависит от тканеспецифичных особенностей данного локуса. Очевидным преимуществом данного диссертационного исследования является выполнение работы на первичных культурах клеток.

Таким образом, диссертационная работа Кабириной Э.М. представляет собой завершённое научное исследование, выполненное на высоком методическом уровне с использованием передовых технологий (Hi-C, RNA-seq, ChIP-seq). Полученные результаты обладают высокой научной новизной и имеют прямую практическую значимость, открывая новые возможности для повышения эффективности генетической диагностики. Выводы обоснованы. Результаты диссертации опубликованы в 3 печатных работах, в том числе в 3 статьях в рецензируемых научных журналах, рекомендуемых ВАК при Минобрнауки России. Основные результаты работы опубликованы в журнале *Nature Communications* (IF 16.1).

Автореферат состоит из разделов: обзор литературы, материалы и методы, результаты, обсуждение, выводы, список публикаций по теме диссертации. Автореферат содержит 12 рисунков по основным результатам работы.

Принципиальных замечаний по работе нет. По объёму выполненных исследований, значимости полученных научных результатов, достаточному и высокому уровню публикаций и апробации работы считаю, что диссертация

Кабириной Э.М. на тему: «Влияние пространственной организации хроматина на экспрессию генов в локусе *Kit* мыши» полностью соответствует требованиям п. 9-14 Положения о присуждении ученых степеней, утвержденного Постановлением Правительства РФ от 24.09.2013 N 842 (ред. от 16.10.2024), предъявляемым к кандидатским диссертациям, а ее автор заслуживает присуждение ученой степени кандидата биологических наук по специальности 1.5.7 Генетика (биологические науки).

Даю свое согласие на сбор, обработку, хранение и передачу моих персональных данных в работе диссертационного совета 24.1.239.01 при ФГБНУ «Федеральный исследовательский центр Институт цитологии и генетики Сибирского отделения РАН».

Старший научный сотрудник лаборатории цитогенетики
Научно-исследовательского института медицинской генетики
Федерального государственного бюджетного научного учреждения
«Томский национальный исследовательский
медицинский центр Российской академии наук»
(Томский НИМЦ)
к.б.н. (1.5.7. – генетика)  Кашеварова Анна Александровна

634050, г. Томск, Наб. р. Ушайки, д. 10.
Тел. 8 (3822) 51-31-46; e-mail.: anna.kashevarova@medgenetics.ru

Подпись А.А. Кашеваровой заверяю 
Ученый секретарь Томского НИМЦ
к.б.н.
Томский НИМЦ
Хитринская Ирина Юрьевна



06.10.2025