

В диссертационный совет 24.1.215.03
на базе Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Томский
национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук»

СВЕДЕНИЯ О ВЕДУЩЕЙ ОРГАНИЗАЦИИ

по диссертации Яковлевой Александры Еремеевны на тему: «Молекулярно-генетический
анализ множественной экзостозной хондродисплазии в Якутии», представленную на соискание
ученой степени кандидата биологических наук по специальности
1.5.7. Генетика

Полное название ведущей организации	Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»
Сокращенное название ведущей организации	ФГБНУ «МГНЦ»
Фамилия Имя Отчество Ученая степень, ученое звание руководителя ведущей организации	Куцев Сергей Иванович, доктор медицинских наук, академик РАН
Фамилия Имя Отчество Ученая степень, ученое звание заместителя по НИР ведущей организации	Ижевская Вера Леонидовна, доктор медицинских наук, доцент
Фамилия Имя Отчество Ученая степень, ученое звание руководителя подразделения, в котором заслушивается отзыв ведущей организации	Маркова Татьяна Владимировна, доктор медицинских наук
Фамилия Имя Отчество Ученая степень, ученое звание сотрудника, составившего отзыв ведущей организации	Маркова Татьяна Владимировна, доктор медицинских наук

Адрес ведущей организации

Индекс	115522
Страна, область	Россия
Город	Москва
Улица	Москворечье
Дом	1
Телефон	+7 (499) 612-86-07
e-mail	mgnc@med-gen.ru
Web-сайт	https://med-gen.ru/

Список основных публикаций работников ведущей организации по теме диссертации в
рецензируемых научных изданиях за последние 5 лет (10 - 15 публикаций):

1. Боровиков А.О., Шаркова И.В., Рыжкова О.П., Чухрова А.Л., Щагина О.А., Маркова Т.В.,
Дадали Е.Л. Клинико-генетические характеристики синдрома контрактур конечностей и

- лица, гипотонии и задержки психомоторного развития (OMIM:616 266), обусловленного мутациями в гене NALCN. *Нервно-мышечные болезни*. 2019;9(1):83-91.
2. Karapetian M.K., S.V. Makarov. Restudying variations of axial skeleton patterning in Eskimo groups with new data from ancient Chukotka (Ekven archaeological site) // *European Journal of Anatomy*. – 2019. – 23 (3). – P. 187–199
 3. Milovidova, T., Schagina, O., Freire, M., Demina, N., Filatova, A., Skoblov, M., Stepanova, A., Chuhrova, A., Polyakov, A. X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia: clinical and molecular genetic analysis of a large Russian family with a synonymous p.Ser267= (c.801A>G) splice site mutation // *Journal of the European Academy of Dermatology and Venereology*. – 2019. – V. 33(12). – P. e468–e470
 4. Anoshkin K.I., Karandasheva K.O., Goryacheva K.M., Pyankov D.V.Y., Koshkin F.A., Pavlova T.V., Bobin A. N., Shpot E. V., Chernov Y. N., Vinarov A. Z., Zaletaev D. V., Kutsev S. I., Strelnikov V.V. Multiple chromoanasythesis in a rare case of sporadic renal leiomyosarcoma: A case report // *Frontiers in Oncology*. – 2020. – V.10. – N.1653
 5. Маркова Т.В., Кенис В.М., Мельченко Е.В., Нагорнова Т.С., Орлова А.А., Вассерман Н.И., Захарова Е.Ю., Дадали Е.Л. Клинико-генетические характеристики наследственных скелетных дисплазий // *Медицинская генетика*. – 2020. – Т. 19. – № 8. – С. 50–51.
 6. Маркова Т.В., Кенис В.М., Миронович О.Л., Щагина О.А., Нагорнова Т.С., Мельченко Е.В., Дадали Е.Л. Клинико-рентгенологические характеристики двух больных с акромегалической дисплазией тип Марото, обусловленной вновь выявленными мутациями в гене *NPR2* // *Травматология и ортопедия России*. – 2020. – Т.26. №3. – С.141 –149
 7. Маркова Т.В., Кенис В.М., Сумина М.Г., Щагина О.Ф., Нагорнова Т.С., Мельченко Е.В., Николаева Е.Б., Дадали Е.Л. Клинико-генетические характеристики метафизарной хондродисплазии МакКьюсика (гипоплазия хряща и волос), обусловленной мутациями в гене *RMRP* в детском возрасте: собственные наблюдения и обзор литературы // *Российский педиатрический журнал*. – 2021. – Т.2. – №1. – С. 5–13
 8. Маркова Т.В., Кенис В.М., Мельченко Е.В., Нагорнова Т.С., Муртазина А.Ф., Дадали Е.Л. Клинико-генетические характеристики редких вариантов акромелических скелетных дисплазий, обусловленных мутациями в гене *FBNI* // *Ортопедия, травматология и восстановительная хирургия детского возраста*. – 2021. – Т. 9. – № 3. – С. 327–337.
 9. Маркова Т.В., Кенис В.М., Никитин С.С., Мельченко Е.В., Нагорнова Т.С., Осипова Д.В., Алиева А.Э., Югено Я.С., Захарова Е.Ю., Дадали Е.Л. Дифференциальная диагностика миопатии и множественной эпифизарной дисплазии, обусловленной мутациями в гене *COMP*, в детском возрасте // *Нервно-мышечные болезни*. – 2022. – Т.12. – № 2. – С.37–46.
 10. Nadyrshina D., Zaripova A., Tyurin A., Minniakhmetov I., Zakharova E., Khusainova R. Osteogenesis Imperfecta: Search for Mutations in Patients from the Republic of Bashkortostan (Russia) // *Genes*. – 2022. – V.13. – P. 124
 11. Маркова Т.В., Кенис В.М., Мельченко Е.В., Очирова П.В., Нагорнова Т.С., Цабай П.Н., Осипова Д.В., Семенова Н.А., Бессонова Л.А., Демина Н.А., Захарова Е.Ю., Дадали Е.Л. Клинико-генетические характеристики TRPV4-ассоциированных скелетных дисплазий у российских пациентов // *Медицинская генетика*. – 2022. – Т.21. – №4. – С. 25–37

Ведущая организация подтверждает, что соискатель, научные руководители (научные консультанты) соискателя ученой степени не являются ее сотрудниками.

В Медико-генетическом научном центре имени академика Н.П. Бочкова не ведутся научно-исследовательские работы, по которым соискатель ученой степени является руководителем, или работником организации-заказчика, или исполнителем (соисполнителем).

Директор и лицо, составившее отзыв ведущей организации, согласны на обработку своих персональных данных в диссертационном совете на базе Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук» (Томский НИМЦ), к которым относятся:

Фамилия Имя Отчество;
учёная степень;
учёное звание;
наименование организации, работниками которых они являются и должности в этой организации;
почтовый адрес;
телефон;
адрес электронной почты

Директор
д.м.н., академик РАН

« 06 » апреля 2023 г.



С.И. Куцев