

СВЕДЕНИЯ О РЕЗУЛЬТАТАХ ПУБЛИЧНОЙ ЗАЩИТЫ
в диссертационном совете **24.1.215.03**, созданном на базе Федерального
государственного бюджетного научного учреждения «Томский национальный
исследовательский медицинский центр Российской академии наук»

по защите диссертации **Федотова Дмитрия Андреевича** на тему «Спектр CNV у пациентов с расстройствами нейropsychического развития и их ассоциация с аномалиями эмбриогенеза», представленной на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 1.5.7 Генетика (медицинские науки).

На основании защиты диссертации и результатов голосования членов диссертационного совета 24.1.215.03 (протокол № 28 от 21.10.2025 г.) считать, что диссертация Федотова Дмитрия Андреевича на тему «Спектр CNV у пациентов с расстройствами нейropsychического развития и их ассоциация с аномалиями эмбриогенеза», представленная на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 1.5.7 Генетика (медицинские науки), полностью соответствует современным требованиям п.9 «Положения о присуждении ученых степеней» Минобрнауки России (Постановление Правительства Российской Федерации от 24.09.2013 №842 (в редакции от 16.10.2024 г. № 1382), диссертационный совет принял решение присудить Федотову Дмитрию Андреевичу ученую степень кандидата медицинских наук.

Состав диссертационного совета утвержден в количестве 17 человек. Присутствовало на заседании 15 человек:

- | | |
|--|-------|
| 1. Степанов Вадим Анатольевич – д-р биол. наук, профессор, академик РАН | 1.5.7 |
| 2. Лебедев Игорь Николаевич – д-р биол. наук, чл.-корр. РАН | 1.5.7 |
| 3. Назаренко Мария Сергеевна – д-р мед. наук | 1.5.7 |
| 4. Алифинова Валентина Михайловна – д-р мед. наук, профессор | 1.5.7 |
| 5. Васильев Станислав Анатольевич – д-р биол. наук | 1.5.7 |
| 6. Денисов Евгений Владимирович – д-р биол. наук | 1.5.7 |
| 7. Иванова Светлана Александровна – д-р мед. наук, профессор | 1.5.7 |
| 8. Коломиец Лариса Александровна – д-р мед. наук, профессор | 1.5.7 |
| 9. Кучер Аксана Николаевна – д-р биол. наук, профессор | 1.5.7 |
| 10. Литвяков Николай Васильевич – д-р биол. наук, профессор РАН | 1.5.7 |
| 11. Минайчева Лариса Ивановна – д-р мед. наук | 1.5.7 |
| 12. Пузырев Валерий Павлович – д-р мед. наук, профессор, академик РАН | |
| 13. Федоренко Ольга Юрьевна – д-р мед. наук | 1.5.7 |
| 14. Харьков Владимир Николаевич – д-р биол. наук | 1.5.7 |
| 15. Чердынцева Надежда Викторовна – д-р биол. наук, профессор, чл.-корр. РАН | 1.5.7 |

Председатель заседания – Степанов В.А., д-р биол. наук, профессор, академик РАН, председатель диссертационного совета 24.1.215.03.

Секретарь заседания – Назаренко М.С., д-р мед. наук, ученый секретарь диссертационного совета 24.1.215.03.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ ДИССЕРТАЦИОННОГО СОВЕТА 24.1.215.03,
СОЗДАННОГО НА БАЗЕ ФЕДЕРАЛЬНОГО ГОСУДАРСТВЕННОГО
БЮДЖЕТНОГО НАУЧНОГО УЧРЕЖДЕНИЯ «ТОМСКИЙ
НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ ЦЕНТР
РОССИЙСКОЙ АКАДЕМИИ НАУК», МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ,
ПО ДИССЕРТАЦИИ НА СОИСКАНИЕ
УЧЕНОЙ СТЕПЕНИ КАНДИДАТА НАУК

аттестационное дело № _____

решение диссертационного совета от 21.10.2025 г. № 28

О присуждении Федотову Дмитрию Андреевичу, гражданину Российской Федерации, ученой степени кандидата медицинских наук.

Диссертация «Спектр CNV у пациентов с расстройствами нейropsychического развития и их ассоциация с аномалиями эмбриогенеза» по специальности 1.5.7 Генетика (медицинские науки) принята к защите 24.06.2025 г. (протокол заседания № 26) диссертационным советом 24.1.215.03, созданным на базе Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук», Министерство науки и высшего образования Российской Федерации; 634050, г. Томск, ул. Набережная реки Ушайки, д. 10; Приказ Минобрнауки России №19/нк от 24.01.2017 г. (с изменениями Приказ Минобрнауки России № 568/нк от 07.06.2017 г.; Приказ Минобрнауки России № 1203/нк от 12.12.2019 г.; Приказ Минобрнауки России № 561/нк от 03.06.2021 г.; Приказ Минобрнауки России № 760/нк от 11.04.2023 г.; Приказ Минобрнауки России №1492/нк от 12.07.2023 г.; Приказ Минобрнауки России №1955/нк от 12.10.2023 г.; Приказ Минобрнауки России № 219/нк от 12.03.2024 г.).

Соискатель Федотов Дмитрий Андреевич, «07» мая 1997 года рождения, в 2021 году окончил Федеральное государственное бюджетное

образовательное учреждение высшего образования «Сибирский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации (г. Томск) по направлению подготовки «медицинская биохимия». В 2024 году окончил аспирантуру по направлению подготовки «Фундаментальная медицина» в Федеральном государственном бюджетном научном учреждении «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук» (г. Томск). С 2021 по 2024 годы соискатель работал младшим научным сотрудником в лаборатории онтогенетики Научно-исследовательского института медицинской генетики Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук», Министерство науки и высшего образования Российской Федерации. С 2023 года и по настоящее время соискатель работает младшим научным сотрудником в лаборатории цитогенетики Научно-исследовательского института медицинской генетики Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук», Министерство науки и высшего образования Российской Федерации.

Диссертация выполнена в лаборатории цитогенетики Научно-исследовательского института медицинской генетики Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук», Министерство науки и высшего образования Российской Федерации.

Научный руководитель – кандидат биологических наук Кашеварова Анна Александровна, Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук», Научно-исследовательский институт медицинской генетики, лаборатория цитогенетики, старший научный сотрудник.

Официальные оппоненты:

Черных Вячеслав Борисович, доктор медицинских наук, Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», лаборатория генетики нарушений репродукции, заведующий;

Глотов Олег Сергеевич, доктор биологических наук, Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Научно-исследовательский институт акушерства, гинекологии и репродуктологии имени Д.О. Отта», Отдел геномной медицины имени В.С. Баранова, лаборатория молекулярной генетики и генной терапии, ведущий научный сотрудник

дали положительные отзывы на диссертацию.

Ведущая организация Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение дополнительного профессионального образования «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» Министерства здравоохранения Российской Федерации, г. Москва, в своем положительном отзыве, подписанном доктором медицинских наук, доцентом Демиковой Наталией Сергеевной, профессором кафедры медицинской генетики Федерального государственного бюджетного образовательного учреждения дополнительного профессионального образования «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» Министерства здравоохранения Российской Федерации, и утвержденным Фоминым Виктором Викторовичем, академиком РАН, доктором медицинских наук, профессором, исполняющим обязанности ректора Федерального государственного бюджетного образовательного учреждения дополнительного профессионального образования «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» Министерства здравоохранения Российской Федерации, указала, что в ходе выполнения работы были получены фундаментальные данные о дополнительных патологических проявлениях хромосомных перестроек.

Впервые была установлена повышенная частота CNV в семьях, имеющих детей с нарушениями интеллектуального развития, матери которых имеют случаи спонтанных аборт. Полученные данные показывают возможность перестроек в одном и том же регионе на разных этапах онтогенеза. Впервые были описаны CNV, потенциально ассоциированные с нарушениями развития на разных этапах онтогенеза. В результате настоящая работа расширяет ряд возможных причин ранее выявленной ассоциации между рождением детей с задержкой развития и случаями эмбриональной гибели в одной и той же семье.

Диссертация Федотова Дмитрия Андреевича на тему «Спектр CNV у пациентов с расстройствами нейropsychического развития и их ассоциация с аномалиями эмбриогенеза», представленная на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 1.5.7 Генетика (медицинские науки), является завершенной научно-квалификационной работой, в которой на основании выполненных автором исследований содержится решение актуальной научной задачи по проверке гипотезы о том, что одни и те же CNV могут приводить к патологиям на разных этапах индивидуального развития, имеющей огромное значение для развития медицинской генетики.

Диссертационная работа Федотова Дмитрия Андреевича по своей актуальности, научной новизне, степени обоснованности сформулированных в диссертации научных положений и выводов, практической значимости, достоверности полученных результатов, полноте изложения и обоснованности выводов соответствует требованиям п. 9 Положения о присуждении ученых степеней, утвержденного Постановлением Правительства Российской Федерации от 24.09.2013 N 842 (в ред. от 16.10.2024), предъявляемым к кандидатским диссертациям, а ее автор заслуживает присуждения ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 1.5.7 Генетика (медицинские науки).

Отзыв на диссертационную работу Федотова Дмитрия Андреевича на тему «Спектр CNV у пациентов с расстройствами нейropsychического развития и их ассоциация с аномалиями эмбриогенеза» заслушан, обсужден и

одобрен на заседании кафедры медицинской генетики Федерального государственного бюджетного образовательного учреждения дополнительного профессионального образования «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» Министерства здравоохранения Российской Федерации, протокол №7 от 15.09.2025 г.

Соискатель имеет 35 опубликованных работ, в том числе по теме диссертации опубликовано 23 работы, из них в рецензируемых научных изданиях опубликовано 11 работ. В опубликованных работах достаточно полно изложены материалы диссертации. Работы, написанные при непосредственном личном участии соискателя, посвящены изучению общего спектра CNV у пациентов с расстройствами нейropsychического развития, а также исследованию спектра микроделций и микродупликаций в семьях, имеющих детей с расстройствами нейropsychического развития и наличием или отсутствием случаев abortивных исходов беременности у их матерей.

В опубликованных работах соискателя надлежащим образом отражены все основные результаты диссертации и положения, выносимые на защиту.

Наиболее значимые работы по теме диссертации:

1. Kashevarova A.A., Lopatkina M.E., Vasilyeva O.Yu., **Fedotov D.A.**, Lobanov A.D., Fonova E.A., Zhalsanova I.Z., Zarubin A.A., Salyukova O.A., Belyaeva E.O., Petrova V. V., Ravzhaeva E.G., Agafonova A.A., Cheremnykh A.D., Torkhova N.B., Vovk S.L., Lebedev I.N. Delineation of the Genetic Architecture and Clinical Polymorphism of 3q29 Duplication Syndrome: A Review of the Literature and a Report of Two Novel Patients With Single-Gene *BDH1* Duplications // Molecular genetics & genomic medicine. – 2025. – V.13. – № 1:e70047. (РИНЦ, УБС – 3, WoS/Scopus Q3, БAK K1)
2. Tolmacheva E.N., Kashevarova A.A., Fonova E.A., Salyukova O.A., Seitova G.N., Nazarenko L. P., Agafonova A.A., Minaycheva L.I., Ravzhaeva E.G., Petrova V.V., Lopatkina M.E., Belyaeva E.O., Vovk S.L., **Fedotov D.A.**, Vasilyeva O.Y., Skryabin N.A., Lebedev I.N. Prevalence of CNVs on the X

chromosome in patients with neurodevelopmental disorders // Molecular cytogenetics. – 2025. –V. 18. – № 1:3. (РИНЦ, УБС – 3, WoS/Scopus Q3, ВАК K1)

3. **Федотов Д.А.**, Кашеварова А.А., Лебедев И.Н. CNV у пациентов с нарушениями психомоторного развития: мета-анализ // Генетика. – 2024. – Т. 60. – №5. – С. 26-41. (РИНЦ, УБС – 3, WoS/Scopus Q4, ВАК K2)
4. **Федотов Д.А.**, Кашеварова А.А., Лопаткина М.Е., Саженова Е.А., Никитина Т.В., Дроздов Г.В., Салюкова О.А., Равжаева Е.Г., Минайчева Л.И., Сеитова Г.Н., Лебедев И.Н. Семейный случай внутригенной микродупликации *MBD5* (2q23.1) // Медицинская генетика. – 2024. – Т. 23. – № 12. – С. 67-71. (РИНЦ, УБС – 4, ВАК K2)
5. Толмачева Е.Н., Кашеварова А.А., Суханова Н.Н., Агафонова А.А., Минайчева Л.И., Фонова Е.А., Васильева О.Ю., **Федотов Д.А.**, Лебедев И.Н. Клинические проявления и инактивация X-хромосомы в случае дупликации Xq22.3q25 // Медицинская генетика. – 2024. – Т. – 23. – № 11. – С. 63-66. (РИНЦ, УБС – 4, ВАК K2)
6. Кашеварова А.А., Дроздов Г.В., **Федотов Д.А.**, Лебедев И.Н. Плейотропные эффекты CNV в геноме человека // Генетика. – 2022. – Т. 58. – № 10. – С. 1124-1137. (РИНЦ, УБС – 3, WoS/Scopus Q4, ВАК K2)
7. Толмачева Е.Н., Кашеварова А.А., Беляева О.Е., Салюкова О.А., Фонова Е.А., Лопаткина М.Е., **Федотов Д.А.**, Лебедев И.Н. Диагностика X-сцепленных CNV в семьях с задержкой нервно-психического развития // Медицинская генетика. – 2022. –Т. 21. – № 11. – С. 48-51. (РИНЦ, УБС – 4, ВАК K2)
8. Кашеварова А.А., Лопаткина М.Е., Васильева О.Ю., **Федотов Д.А.**, Фонова Е.А., Сивцев А.А., Зарубин А.А., Лебедев И.Н. Алгоритм молекулярной диагностики наследственной патологии, ассоциированной с моногенными CNV // Медицинская генетика. – 2022. – Т. 21. – № 11. – С. 36-39. (РИНЦ, УБС – 4, ВАК K2)

9. Кашеварова А.А., Лопаткина М.Е., Беляева О.Е., **Федотов Д.А.**, Дроздов Г.В., Назаренко Л.П., Лебедев И.Н. Распространенность и спектр моногенных CNV у пациентов с нарушениями интеллектуального развития // Медицинская генетика. –2021. –Т. 20. – №. 10. – С. 44-46. (РИНЦ, УБС – 4, ВАК K2)
10. Беляева Е.О., Кашеварова А.А., Васильев С.А., Скрябин Н.А., Лопаткина М.Е., Дроздов Г.В., **Федотов Д.А.**, Лебедев И.Н. Идентификация модифицирующих хромосомных вариантов у здоровых носителей патогенетически значимых CNV. Медицинская генетика. – 2021. – Т. 20. – № 10. – С. 47-49. (РИНЦ, УБС – 4, ВАК K2)
11. Толмачева Е.Н., Кашеварова А.А., Беляева Е.О., Салюкова О.А., Фонова Е.А., Лопаткина М.Е., Дроздов Г.В., **Федотов Д.А.**, Лебедев И.Н. Клинические эффекты моногенной дупликации Xp11.4 с вовлечением гена *TSPAN7*. Медицинская генетика. – 2021. – Т. 20. – № 9. – С. 45-47. (РИНЦ, УБС – 4, ВАК K2)

На диссертацию и автореферат поступили отзывы:

1. Директора Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека», члена-корреспондента РАН, доктора медицинских наук, профессора Рычковой Любови Владимировны (г. Иркутск).
2. Заведующей лабораторией цитогенетики Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», доктора медицинских наук, доцента Шиловой Надежды Владимировны (г. Москва).
3. Заведующего областной научно-практической лабораторией ДНК-диагностики государственного бюджетного учреждения здравоохранения Новосибирской области «Городская клиническая больница №1», Заслуженного работника здравоохранения Российской

Федерации, кандидата медицинских наук, члена-корреспондента РАЕН Масленникова Аркадия Борисовича (г. Новосибирск).

4. Профессора кафедры акушерства и гинекологии Федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Сибирский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, доктора медицинских наук Юрьева Сергея Юрьевича (г. Томск).
5. Руководителя отдела молекулярно-генетических и нанобиологических технологий Научно-исследовательского центра федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет имени академика И.П. Павлова» Министерства здравоохранения Российской Федерации, доктора биологических наук Пчелиной Софьи Николаевны (г. Санкт-Петербург).
6. Ведущего научного сотрудника, заведующего сектором геномных механизмов онтогенеза Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Федеральный исследовательский центр Институт Цитологии и Генетики Сибирского отделения Российской академии наук», доктора биологических наук Фишмана Вениамина Семеновича (г. Новосибирск)

Все отзывы положительные, критических замечаний не содержат. В отзыве доктора биологических наук Фишмана Вениамина Семеновича отражены два незначительных стилистических замечания, которые не влияют на общее восприятие работы.

Выбор официальных оппонентов и ведущей организации, в которой работают ученые, являющиеся ведущими специалистами по теме защищаемой диссертаций, обосновывался их научным авторитетом, широкой известностью и достижениями в данной отрасли науки, их компетентностью для оценки научной и практической ценности диссертации и наличием научных

направлений исследований (медицинская генетика, генетика нарушения репродукции, цитогенетика), которые активно разрабатываются учеными и коллективами ученых, имеющими достаточное количество профильных публикаций в Перечне ведущих российских рецензируемых журналов и изданий в международных базах цитирования, что подтверждено представленными сведениями об оппонентах и ведущей организации. Официальные оппоненты (доктор медицинских наук Черных Вячеслав Борисович, доктор биологических наук Глотов Олег Сергеевич) являются специалистами в данной отрасли науки, имеют высокорейтинговые публикации в соответствующей сфере исследования и способны определить научную новизну и практическую ценность диссертации. Работы коллектива ведущей организации (в частности доктора медицинских наук, доцента Демиковой Наталии Сергеевны, составившей отзыв) посвящены изучению эпидемиологии и улучшению диагностики микроделеционных и микродупликационных синдромов в пренатальном периоде, а также наследственных заболеваний в детском возрасте, проявляющихся, в том числе, врожденными пороками развития. Соискатель и научный руководитель не работают в данной организации и не являются участниками научно-исследовательских работ, ведущихся в этой организации.

Диссертационный совет отмечает, что на основании выполненных соискателем исследований:

разработаны новые положения, расширяющие фундаментальные знания о патологических эффектах CNV в онтогенезе человека;

Теоретическая значимость исследования обоснована тем, что:

доказаны положения, вносящие вклад в расширение представлений о патологических эффектах хромосомных микроделений и микродупликаций на индивидуальное развитие организма;

применительно к проблематике диссертации результативно использован комплекс методов исследования, включая молекулярно-цитогенетические и

молекулярно-генетические и статистические методы для поиска CNV, влияющих на пренатальное и постнатальное развитие индивида;

аргументированы и изложены результаты, касающиеся общего спектра CNV у пациентов с расстройствами нейropsychического развития;

изучены характеристики CNV, влияющих, как на пренатальное, так и на постнатальное развитие индивида.

Значение полученных соискателем результатов исследования для практики подтверждается тем, что:

определены CNV, которые могут быть значимы для пренатального и постнатального периодов развития человека;

разработаны медицинские технологии по молекулярно-цитогенетической диагностике моногенных CNV и структурных хромосомных вариантов на хромосоме X у пациентов с умственной отсталостью;

представлены новые данные о спектре CNV у пациентов с расстройствами нейropsychического развития, а также в семьях, имеющих больного ребенка, при наличии или отсутствии отягощенного акушерско-гинекологического анамнеза у матери.

Оценка достоверности результатов исследования выявила, что:

работа проведена на высоком методическом уровне с применением современных молекулярно-цитогенетических и молекулярно-генетических методов, верификацией полученных результатов, использованием сертифицированного научного оборудования со специализированным программным обеспечением;

теория построена на современных представлениях о роли CNV в этиологии расстройств нейropsychического развития и эмбриональной гибели;

идея базируется на анализе данных современных публикаций в области генетики нарушения репродукции и медицинской генетики;

использованы собственные авторские данные в сравнении с результатами мировых научных исследований и баз данных;

установлено качественное и количественное соответствие авторских результатов с таковыми, представленными в независимых источниках о роли CNV в пренатальном и постнатальном развитии организма;

использованы современные методы сбора и обработки информации, репрезентативные выборки пациентов с расстройствами нейropsychического развития, после их комплексного клинического и параклинического обследования.

Личный вклад соискателя состоит в непосредственном участии во всех этапах процесса выполнения диссертационной работы, включая планирование исследования, определение цели и задач работы, изучение современных отечественных и зарубежных литературных источников, проведение молекулярно-генетических исследований, биоинформатического и статистического анализа и обобщения экспериментальных данных, анализ внешних данных из открытых источников и баз, подготовку публикаций по теме выполненной работы, представление полученных результатов на конференциях регионального, всероссийского и международного уровней, написание и оформление диссертационной работы.

Основные результаты настоящего исследования получены автором либо самостоятельно, либо в ходе совместной работы с коллегами из лабораторий онтогенетики (руководитель – доктор биологических наук, член-корреспондент РАН Лебедев И.Н.) и цитогенетики (руководитель, старший научный сотрудник – кандидат биологических наук Кашеварова А.А.) Научно-исследовательского института медицинской генетики Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук», Министерство науки и высшего образования Российской Федерации.

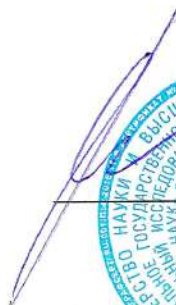
В ходе защиты диссертации критические замечания высказаны не были. Соискатель Федотов Д.А. ответил на заданные ему в ходе заседания вопросы.

На заседании 21 октября 2025 года диссертационный совет принял решение: за решение актуальной научной задачи в области медицинской

генетики по поиску и характеристике хромосомных регионов, вариабельность в числе копий которых может быть ассоциирована с нарушением как пренатального, так и на постнатального развития, присудить Федотову Дмитрию Андреевичу ученую степень кандидата медицинских наук по специальности 1.5.7 Генетика (медицинские науки).

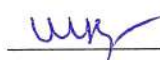
При проведении тайного голосования диссертационный совет в количестве 15 человек, из них 15 докторов наук, участвовавших в заседании, из 17 человек, входящих в состав совета, проголосовали: за 15, против нет, недействительных бюллетеней нет.

Председатель
диссертационного совета,
академик РАН



Степанов Вадим Анатольевич

Ученый секретарь
диссертационного совета,
доктор медицинских наук



Назаренко Мария Сергеевна

«21» октября 2025 г.