

СВЕДЕНИЯ О ВЕДУЩЕЙ ОРГАНИЗАЦИИ

по диссертации Фоновой Елизаветы Алексеевны на тему: «Модифицирующий эффект инактивации X-хромосомы на проявление несбалансированных хромосомных вариантов при нарушении репродукции у человека», представленной на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальности 1.5.7. Генетика (медицинские науки).

Полное название ведущей организации	федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования "Северо-Западный государственный медицинский университет имени И.И. Мечникова" Министерства здравоохранения Российской Федерации
Сокращенное название ведущей организации	ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России
Фамилия Имя Отчество, ученая степень, ученое звание руководителя ведущей организации	Сайганов Сергей Анатольевич доктор медицинских наук, профессор Ректор ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России
Фамилия Имя Отчество, ученая степень, отрасль науки, научные специальности, по которым им защищена диссертация, ученое звание сотрудника, утвердившего отзыв ведущей организации	Бакулина Наталья Валерьевна доктор медицинских наук, доцент Шифр специальности: 14.01.04 Внутренние болезни (медицинские науки) Проректор по науке и инновационной деятельности ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России
Фамилия Имя Отчество, ученая степень, отрасль науки, научные специальности, по которым им защищена диссертация, ученое звание сотрудника, составившего отзыв ведущей организации	Ларионова Валентина Ильинична доктор медицинских наук, Шифр специальности: 14.00.09 – Педиатрия, 03.00.15 - Генетика профессор кафедры медицинской генетики ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России
Список основных публикаций работников ведущей организации по тематике диссертации в рецензируемых научных изданиях за последние 5 лет	1. Personalized medicine: the role of sequencing technologies in diagnostics, prediction and selection of treatment of monogenous and multifactorial diseases / O. Glotov, A. Chernov, M. Fedyakov [et al.] // Biological Communications. – 2022. – Vol. 67, No. 4. – P. 266-285. – DOI 10.21638/spbu03.2022.403 2. Роль новых молекулярно-генетических технологий в дифференциальной диагностике орфанных болезней у детей / В. И. Ларионова, Е. Г. Храмцова, А. П. Никитина [и др.] // Экспериментальная и клиническая гастроэнтерология. – 2019. – № 1(161). – С. 145-149. – DOI 10.31146/1682-8658-ecg-161-1-145-149 3. Синдром Фелан Макдермид, ассоциированный с дупликацией гена <i>SHANK3</i>, у детей: клиническое наблюдение двух случаев / М. А. Булатникова, А.

- А. Василишина, А. О. Котелевская [и др.] // Российский вестник перинатологии и педиатрии. – 2019. – Т. 64, № 4. – С. 217
4. Клиническая значимость исследования количества копий гена *PMP22* у пациентов с моторно-сенсорной полиневропатией / В. Д. Назаров, С. В. Лапин, Е. А. Мельник [и др.] // Неврологический журнал. – 2018. – Т. 23, № 3. – С. 113-120. – DOI 10.18821/1560-9545-2018-23-3-113-120
 5. Молекулярно-генетическая верификация болезни Виллебранда тип 2N / Д. М. Чернецкая, В. Л. Сурин, В. В. Саломашкина [и др.] // Гематология и трансфузиология. – 2022. – Т. 67, № 2. – С. 172-180. – DOI 10.35754/0234-5730-2022-67-2-172-180
 6. Ассоциация генетических полиморфизмов rs6280 гена *DRD3*, rs4680 гена *COMT*, rs7322347 гена *HTR2A* с шизофренией / А. Г. Софронов, А. Е. Добровольская, А. Ю. Морозова [и др.] // Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова. – 2022. – Т. 122, № 7. – С. 115-120. – DOI 10.17116/jnevro2022122071115
 7. Мельникова, И. Ю. Влияние пренатального дефицита железа на развитие нервной системы у детей(научный обзор) / И. Ю. Мельникова, В. Ю. Чистякова // Профилактическая и клиническая медицина. – 2023. – № 2(87). – С. 77-85. – DOI 10.47843/2074-9120_2023_2_77
 8. Анализ патогенных вариантов в гене *CYP21A2* у пациенток с клиническими, биохимическими и сочетанными проявлениями гиперандрогении / Н. С. Осинская, О. Б. Главнова, М. И. Ярмолинская [и др.] // Журнал акушерства и женских болезней. – 2022. – Т. 71, № 4. – С. 41-52. – DOI 10.17816/JOWD108963
 9. Новая мутация в гене *TYMP*: клинико-морфологическая характеристика пациента с синдромом MNGIE / С. Н. Бардаков, И. С. Лимаев, А. М. Емелин [и др.] // Нервно-мышечные болезни. – 2022. – Т. 12, № 4. – С. 56-72. – DOI 10.17650/2222-8721-2022-12-4-56-72
 10. Цитогеномный подход в диагностике инвертированных дупликаций со смежными терминальными делециями / Д. А. Юрченко, М. Е. Миньженкова, А. А. Твеленева [и др.] // Медицинская генетика. – 2023. – Т. 22, № 5. – С. 54-62. – DOI 10.25557/2073-7998.2023.05.54-62
 11. Аржавкина, Л. Г. Соматические мутации в некоторых профессиональных когортах / Л. Г. Аржавкина, Т. В. Харченко // Известия Российской военно-медицинской академии. – 2020. – Т. 39, № S3-1. – С. 9-13
 12. Поиск генов, ассоциированных с синдромом Элерса-Данло гипермобильного типа / Е. А.

