

### СВЕДЕНИЯ О ДОПОЛНИТЕЛЬНО ВВЕДЕННОМ ЧЛЕНЕ

о члене диссертационного совета 24.1.168.01 при Федеральном государственном научном учреждении «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» Министерства науки и высшего образования Российской Федерации (115522, Россия, Москва, ул. Москворечье, д.1, телефон: +7 (499) 324-35-79 e-mail: smirnikhinas@gmail.com, сайт: <https://med-gen.ru>), вводимом на разовую защиту с правом решающего голоса в состав диссертационного совета 21.1.030.01, созданного при Федеральном государственном научном учреждении «Национальный медицинский исследовательский центр Колопроктологии имени А.Н. Рыжих» Министерства здравоохранения Российской Федерации (123423, г. Москва, ул. Саляма Адила д. 2, телефон: +7 (499) 199-15-67); e-mail: [info@gnck.ru](mailto:info@gnck.ru), сайт: [www.gnck.ru](http://www.gnck.ru)) для защиты диссертации Савельевой Татьяны Александровны на тему: «Диагностика, лечение и мониторинг российских пациентов с синдромом Пейтца-Еггерса», представленной на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по специальностям: 3.1.9. - Хирургия, 1.5.7. - Генетика.

Фамилия, имя, отчество	Год рождения, гражданство	Место основной работы (название организации, должность)	Ученая степень, шифр специальности	Ученое звание	Шифр специальности и отрасли науки, представляемой в диссертационном совете	Основные работы (за последние 5 лет)
1. Зинченко Рена Абульфазовна	1963 Российская Федерация	Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика	1.5.7. - Генетика, доктор медицинских наук	Профессор, член-корреспондент РАН	1.5.7. - Генетика, (медицинские науки)	1. Efimova I.Yu., Zinchenko R.A., Marakhonov A.V., Balinova N.V., Mikhailchuk K.A., Shchagina O.A., Polyakov A.V., Mudaeva D.A., Saydaeva D.H., Matulevich S.A., Parshintseva P.D., Belyashova E.Yu., Yakubovskiy G.I., Tebieva I.S., Gabisova Yu.V., Irinina N.A., Jamschikova A.V., Nurgalieva L.R., Saifullina E.V., Nevmerzhitckaya K.S. et al. EPIDEMIOLOGY

Н.П. Бочкова»,  
заместитель  
директора по  
научно-клинической  
работе

OF SPINAL MUSCULAR ATROPHY BASED ON THE RESULTS OF A LARGE-SCALE PILOT PROJECT ON 202,908 NEWBORNS. // Pediatric Neurology. 2024. T. 156. C. 147-154. DOI: 10.1016/j.pediatrneurol.2024.04.015

2. Marakhonov A.V., Efimova I.Yu., Mukhina A.A., Zinchenko R.A., Balinova N.V., Rodina Yu., Pershin D., Ryzhkova O.P., Orlova A.A., Zabnenkova V.V., Cherevatova T.B., Beskorovainaya T.S., Shchagina O.A., Polyakov A.V., Markova Zh.G., Minzhenkova M.E., Shilova N.V., Larin S.S., Khadzchieva M.B., Dudina E.S. et al. NEWBORN SCREENING FOR SEVERE T AND B CELL LYMPHOPENIA USING TREC/KREC DETECTION: A LARGE-SCALE PILOT STUDY OF 202,908 NEWBORNS. // Journal of Clinical Immunology. 2024. T. 44. № 4. DOI: 10.1007/s10875-024-01691-z

3. Vasilyeva T.A., Sukhanova N.V., Khalanskaya O.V., Marakhonov A.V., Prokhorov N.S., Kadyshch V.V., Skryabin N.A., Kutsev S.I., Zinchenko R.A. AN UNUSUAL PRESENTATION OF NOVEL MISSENSE VARIANT IN PAX6 GENE: NM\_000280.4:C.341A>G, P.(ASN114SER). // Current Issues in Molecular Biology. 2024. T. 46. № 1. C. 96-105. DOI: 10.3390/cimb46010008

4. Borovikov A., Galeeva N., Marakhonov A., Murtazina A., Kadnikova V., Davydenko K., Orlova A., Sparber P., Markova T., Orlova M., Osipova D., Nagornova T., Semenova N.,

						<p>Levchenko O., Filatova A., Sharova M., Vasiluev P., Kanivets I., Pyankov D., Sharkov A. et al. THE MISSING PIECE OF THE PUZZLE: UNVEILING THE ROLE OF PTPN11 GENE IN MULTIPLE OSTEochondromas IN A LARGE COHORT STUDY. // Human Mutation. 2024. T. 2024. C. 8849348. DOI: 10.1155/2024/8849348</p>
						<p>5. Ionova S.A., Murtazina A.F., Marakhonov A.A., Shchagina O.A., Ryadninskaya N.V., Tebieva I.S., Kadyshch V.V., Borovikov A.O., Ginter E.K., Kutsev S.I., Zinchenko R.A. THE STUDY OF THE INHERITANCE MECHANISMS OF MYOTONIC DYSTROPHY TYPE 1 (DM1) IN FAMILIES FROM THE REPUBLIC OF NORTH OSSETIA-ALANIA. // International Journal of Molecular Sciences. 2024. T. 25. № 17. C. 9734. DOI: 10.3390/ijms25179734</p>
						<p>6. Marakhonov A., Serebryakova E., Mukhina A., Vechkasova A., Prokhorov N., Efimova I., Balinova N., Lobenskaya A., Vasilyeva T., Zabnenkova V., Ryzhkova O., Rodina Yu., Pershin D., Soloveva N., Fomenko A., Saydaeva D., Ibisheva A., Irbaieva T., Koroteev A., Zinchenko R. et al. A RARE CASE OF TP63-ASSOCIATED LYMPHOPENIA REVEALED BY NEWBORN SCREENING USING TREC. // International Journal of Molecular Sciences. 2024. T. 25. № 19. C. 10844. DOI: 10.3390/ijms251910844</p>

						<p>7. Bobreshova A.M., Ionova S.A., Kadyshch V.V., Sukhanova N.V., Viakhireva Iu.V., Filatova A.Yu., Zhurkova N.V., Sparber P.A., Marakhonov A.V., Vasilyeva T.A., Shchagina O.A., Kutsev S.I., Zinchenko R.A. MASKS OF ALBINISM: CLINICAL SPECTRUM OF HERMANSKY-PUDLAK SYNDROME. // International Journal of Molecular Sciences. 2024. T. 25. № 20. C. 11260. DOI: 10.3390/ijms252011260</p> <p>8. Efremova A., Kashirskaya N., Krasovskiy S., Melyanovskaya Yu., Krasnova M., Mokrousova D., Bulatenko N., Kondratyeva E., Makhnach O., Bukharova T., Zinchenko R., Kutsev S., Goldshtein D. COMPREHENSIVE ASSESSMENT OF CFTR MODULATORS' THERAPEUTIC EFFICIENCY FOR N1303K VARIANT. // International Journal of Molecular Sciences. 2024. T. 25. № 5. C. 2770. DOI: 10.3390/ijms25052770</p> <p>9. Vasilyeva T., Kadyshch V., Khalanskaya O., Kuznetsova S., Ionova S., Marakhonov A., Zinchenko R. CLINICAL AND MOLECULAR FINDINGS IN PATIENTS WITH KNOBLOCH SYNDROME 1: CASE SERIES REPORT. // Genes. 2024. T. 15. № 10. DOI: 10.3390/genes15101295</p> <p>10. Kondratyeva E., Melyanovskaya Yu., Sherman V., Voronkova A., Zhekaite E., Krasovskiy S., Amelina E., Kashirskaya N., Shadrina V., Polyakov A., Adyan T., Schagina O., Starinova M., Enina E., Vasilyev A.,</p>
--	--	--	--	--	--	--

<p>Marakhonov A., Zinchenko R., Kutsev S. STUDY OF THE GENETIC AND MOLECULAR EPIDEMIOLOGY OF CYSTIC FIBROSIS BASED ON THE PATIENT REGISTRY FOR PLANNING TARGETED THERAPY IN RUSSIAN FEDERATION. //Frontiers in Genetics. 2024. T. 15. C. 1383033. DOI: 10.3389/fgene.2024.1383033</p> <p>11. Subbotin D., Ionova S., Marakhonov A., Saifullina E., Borovikov A., Akhmadeeva L., Chausova P., Ryzhkova O., Zinchenko R., Kutsev S., Murtazina A. THE FREQUENT VARIANT A57F IN THE GNE GENE IN PATIENTS FROM RUSSIA HAS FINNO-UGRIC MARI ORIGIN. // Frontiers in Genetics. 2024. T. 15. C. 1511304. DOI: 10.3389/fgene.2024.1511304</p> <p>12. Marakhonov A., Mukhina A., Vlasova E., Efimova I., Balinova N., Rodina Yu., Pershin D., Markova Zh., Minzhenkova M., Shilova N., Mudaeva D., Saydaeva D., Irbaieva T., Matulevich S., Belyashova E., Yakubovskiy G., Tebieva I., Gabisova Yu., Ikaev M., Irinina N. et al. DECREASED TREC AND KREC LEVELS IN NEWBORNS WITH TRISOMY 21. // Frontiers in Pediatrics. 2024. T. 12. DOI: 10.3389/fped.2024.1468635</p>										

Примечание: д.м.н. профессор, член-корреспондент РАН, Заслуженный деятель науки Российской Федерации Зинченко Рена Абульфазовна является членом Диссертационного Совета 24.1.168.01, созданного на базе Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» (ФГБНУ «МГНЦ»)

(г. Москва). Совет утвержден решением президиума ВАК МОН РФ № N 937-608 от 16.05.2008. Переутвержден приказом Минобрнауки России от 11.04.2012 г. (№ 105/нк), переименован 06 сентября 2019 года (№830/нк) и приказом Минобрнауки России от 03 июня 2021 года (№561 н/к) Совету разрешено принимать к защите диссертации по специальности 1.5.7 – Генетика (медицинские, биологические науки).

И дает согласие на обработку, хранение и передачу своих персональных данных.

Председатель

Диссертационного совета 24.1.168.01  
доктор медицинских наук, академик РАН

С.И. Куцев



Ученый секретарь

Диссертационного совета 24.1.168.01  
кандидат медицинских наук, доцент

С.А. Смирнихина