

СВЕДЕНИЯ ОБ ОФИЦИАЛЬНОМ ОППОНЕНТЕ

по диссертации Аюповой Гюзель Рамилевны «Эпидемиологические, клинико-генетические аспекты муковисцидоза в
 Республике Башкортостан», представленной к защите на соискание ученой степени кандидата медицинских наук по
 специальности 1.5.7. Генетика

Фамилия, Имя, Отчество	Год рождения	Основное место работы, должность	Ученая степень, звание	Специальность, по которой была защита диссертации	Основные работы в рецензируемых научных изданиях за последние 5 лет по профилю оппонируемой диссертации
2	3	4	5	6	7
Скрябин Николай Алексеевич	1981	Научно-исследовательский институт медицинской генетики Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук»	Кандидат медицинских наук	1.5.7. Генетика	1. Соловьёва Е.В., Скеймова М.М., Минайчева Л.И., Агфонова А.А., Петрова В.В., Скрябин Н.А. Разработка универсальной панели STR-маркеров для проведения ПТ-М муковисцидоза с учетом специфического гаплотипа хромосом, несущих вариант F508del гена CFTR // Медицинская генетика. 2023;22(6):38-50. doi.org/10.25557/2073-7998.2023.06.38-50. 2. Zhigalina D.I., Kireeva T.N., Nikitina T.V., Odinkova O.N., Kolesnikov N.A., Malakova A.A., Savchenko R.R., Zhalsanova I.Zh., Valiametov N.R., Postriган A.E., Volk S.L., Torklova N.B., Frolova A.A., Stepanov V.A., Skryabin N.A. Generation of an Induced Pluripotent Stem Cell Line TNRMC1001-A by Reprogramming Fibroblasts from a Homozygous F508del Cystic Fibrosis Patient. Russ J Dev Biol 54 (Suppl 1), S68–S74 (2023). https://doi.org/10.1134/S106236042307007X 3. Zhalsanova I.Z., Ravzhaeva E.G., Postriган A.E., Seitova G.N., Zhigalina D.I., Udalova V.Yu., Dapina M.M., Kanivets I.V., Skryabin N.A. Case Report: Compound Heterozygous Variants of the MAN1B1 Gene in a Russian Patient with Rafiq Syndrome // International Journal of Molecular Sciences, 2022, 23(18), 10606. DOI: 10.3390/ijms231810606 4. Zhalsanova, I.Z.; Postriган, A.E.; Valiametov, N.R.; Kolesnikov, N.A.; Zhigalina, D.I.; Zarihin, A.A.; Petrova, V.V.; Minaicheva, L.I.; Seitova, G.N.; Skryabin, N.A.

				Case Report: A Novel Homozygous Variant of the SERPINF1 Gene in Rare Osteogenesis Imperfecta Type VI // <i>Int. J. Mol. Sci.</i> 2023, 24, 6672. doi.org/10.3390/ijms24076672 5. Murtazina A, Borovikov A, Kuchina A, Ovsyova O, Bulakh M, Chukhrova A, Braslavskaya S, Ryzhkova O, Skryabin N, Kutsev S, Dadai E. Expanding the Phenotype of Hereditary Congenital Facial Paresis Type 3 // <i>International Journal of Molecular Sciences</i>. 2024. T. 25. № 1. C. 129. doi: 10.3390/ijms25010129 6. Vasilyeva T.A., Sukhanova N.V., Khalanskaya O.V., Markonov A.V., Prokhorov N.S., Kadyshv 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) // <i>Curr. Issues Mol. Biol.</i> 2024, 46, 96-105. doi.org/10.3390/cimb46010008 7. Скрябин Н.А., Васильева О.Ю., Сивцев А.А., Жалсанова И.Ж., Постригань А.Е., Минайчева Л.И., Атафонова А.А., Петрова В.В., Назаренко Л.П., Сеитова Г.Н., Белиева Е.О., Филимонова М.Н., Степанов В.А. Анализ спектра мутаций в генах COL1A1 и COL1A2 с использованием массового параллельного секвенирования у больных несовершенным остеогенезом в Томской области // <i>Медицинская генетика</i>. 2020. Т. 19. № 1 (210). С. 38-45. DOI: 10.25557/2073-7998.2020.01.38-45. 8. Соловьёва Е.В., Канбеева О.Р., Жигалина Д.И., Скрябин Н.А., Минайчева Л.И. Валидация систем преимплантационного тестирования моногенных заболеваний на единичных клетках и продуктах полнотеномной амплификации // <i>Медицинская генетика</i>. 2020. Т. 19. № 11 (220). С. 63-64. DOI: 10.25557/2073-7998.2020.01.38-45 9. Сивцев А.А., Свишцова Л.И., Плотнокова И.В., Жалсанова И.Ж., Постригань А.Е., Минайчева Л.И., Джафарова О.Ю., Скрябин Н.А. Анализ спектра мутаций в генах KCNQ1, KCNH2 и SCN5A у больных с синдромом удлиненного интервала QT с использованием массового параллельного секвенирования // <i>Медицинская генетика</i>. 2020;19(5):20-22. doi.org/10.25557/2073-7998.2020.05.20-22 10. Скрябин Н.А., Васильева О.Ю., Сивцев А.А.,
--	--	--	--	--

				Жалсанова И.Ж., Постригань А.Е., Минайчева Л.И., Агафонова А.А., Петрова В.В., Сивоха В.М., Филимонова М.Н., Сеитова Г.Н., Назаренко Л.П. Исследование гена АТР7В с помощью массового параллельного секвенирования у пациентов с болезнью Вильсона-Коновалова // Медицинская генетика. 2020;19(7):97-98. doi.org/10.25557/2073-7998.2020.07.97-98 11. Скрыбин Н.А., Жигалина Д.И., Степанов В.А. Роль сплайсинга в патогенезе моногенных болезней // Генетика. 2022. Т. 58. № 10. С. 1155-1163. DOI: 10.31857/S0016675822100083. 12. Фонова Е.А., Жалсанова И.Ж., Скрыбин Н.А. Современные аспекты и подходы к молекулярной диагностике наследственных нервно-мышечных заболеваний // Вестник Российского университета дружбы народов. Серия: Медицина. - 2024. - Т. 28. - №2. - С. 282-292. doi: 10.22363/2313-0245-2024-28-1-282-292.
--	--	--	--	--

Согласен на обработку персональных данных.

Руководитель лаборатории геномики орфанных болезней научно-исследовательского института медицинской генетики
Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Томский национальный исследовательский
медицинский центр Российской академии наук»
кандидат медицинских наук (1.5.7. – генетика)
Скрыбин Николай Алексеевич



16.01.2025

Подпись Скрыбина Н.А. заверяю
Ученый секретарь Федерального государственного научно-исследовательского учреждения «Томский национальный
исследовательский медицинский центр Российской академии наук»
кандидат биологических наук
Хитринская Ирина Юрьевна

