

2017 г.

СТАТЬИ В ЗАРУБЕЖНЫХ ЖУРНАЛАХ:

1. Elkina Y.L., Kuravsky M.L., Bragina E.E., Kurilo L.F., Khayat S.S., Sukhomlinova M.Y., Schmalhausen E.V. Detection of a mutation in the intron of Sperm-specific glyceraldehyde-3-phosphate dehydrogenase gene in patients with fibrous sheath dysplasia of the sperm flagellum. *Andrologia*, 2017; 49(2). e12606
2. Zolnikova I.V., V.V. Strelnikov, N.A. Skvortsova, A.S. Tanas, D. Barh, E.V. Rogatina, I.V. Egorova, D.V. Levina, O.N. Demenkova, E.G. Prikaziuk, M.E. Ivanova. Stargardt disease-associated mutation spectrum of a Russian Federation cohort. *European Journal of Medical Genetics*, 2017, том 60, с.140-147
3. Pchelina S, Emelyanov A, Baydakova G, Andoskin P, Senkevich K, Nikolaev M, Miliukhina I, Yakimovskii A, Timofeeva A, Fedotova E, Abramycheva N, Usenko T, Kulabukhova D, Lavrinova A, Kopytova A, Garaeva L, Nuzhnyi E, Illarioshkin S, Zakharova E. Oligomeric α -synuclein and glucocerebrosidase activity levels in GBA-associated Parkinson's disease. *Neuroscience Letters*, 2017. 636:70-76
4. Lyapunova N.A., Porokhovnik L.N., Kosyakova, Mandron I.A., Tsvetkova T.G. Effects of the copy number of ribosomal genes (genes of rRNA) on a viability of subjects with chromosomal abnormalities. *Gene*, 2017, V.611, P.47-53
5. Mikhaylenko D.S., G.D. Efremov, V.V. Strelnikov, D.V. Zaletaev, B.Y. Alekseev. Somatic Mutation Analyses in Studies of the Clonal Evolution and Diagnostic Targets of Prostate Cancer. *Current Genomics*, 2017, 18(3):236-243
6. Nemtsova M.V., V.V. Strelnikov, A.S. Tanas, I.I. Bykov, D.V. Zaletaev, V.V. Rudenko, A.I. Glukhov, T.V. Kchorobrich, Y.Li, G.E. Barreto, G. Aliev Implication of Gastric Cancer Molecular Genetic Markers in Surgical Practice. *Current Genomics*, 2017, 18(5):408-415
7. Bliznetz EA, Lalayants MR, Markova TG, Balanovsky OP, Balanovska EV, Skhalyakho RA, Pocheshkhova EA, Nikitina NV, Voronin SV, Kudryashova EK, Glotov OS, Polyakov AV. Update of the GJB2/DFNB1 mutation spectrum in Russia: a founder Ingush mutation del(GJB2-D13S175) is the most frequent among other large deletions. *Journal of Human Genetics*, 2017 Aug;62(8):789-795.
8. Nagle N, Ballantyne KN, van Oven M, Tyler-Smith C, Xue Y, Wilcox S, Wilcox L, Turkalov R, van Oorschot RA, van Holst Pellekaan S, Schurr TG, McAllister P, Williams L, Kayser M, Mitchell RJ; Genographic Consortium (Balanovsly O., Balanovska E.V) Mitochondrial DNA diversity of present-day Aboriginal Australians and implications for human evolution in Oceania *Journal of Human Genetics*, 2017. V. 62. N.3. P.343-353. DOI: 10.1038/jhg.2016.147
9. Balanovsky O. Toward a consensus on SNP and STR mutation rates on the human Y-chromosome. *Human Genetics*, 2017. V.136 – Issue 5 – P. 575-590. DOI: 10.1007/s00439-017-1805-8.
10. Olszewska M., Barciszewska M.Z., Fraczek M., Huleyuk N., Chernykh V.B., Zastavna D., Barciszewski J., Kurpisz M. Global methylation status of sperm DNA in carriers of chromosome structural aberrations. *Asian Journal of Andrology*, 2017 Jan-Feb;19(1):117-124.
11. Shmarina G., Pukhalsky A., Pukhalskaya D., Avakian L., Semykin S., Alioshkin V. Steady-state therapy with azithromycin or low-dose prednisolone in paediatric cystic fibrosis patients: inflammatory markers and disease progression. *International Archives of Allergy and Immunology*, 2017. – V. 172. – P.45-54
12. Lavrov A.V., O.A. Ustaeva, E.P. Adilgereeva, S.A. Smirnikhina, E.Y. Chelysheva, O.A. Shukhov, Y.V. Shatokhin, S.V. Mordanov, A.G. Turkina, S.I. Kutsev Copy number variation analysis in cytochromes and glutathione S-transferases may predict efficacy of tyrosine kinase inhibitors in chronic myeloid leukemia. *Plos One*, 2017, Sep, 13, 12(9):e0182901.
13. Arifulin E.A., Bragina E.E., Kurilo L.F., Sheval E.V High-Throughput Analysis of TUNEL-Stained Sperm Using Image Cytometry. *Cytometry Part A.*, 2017 Sep;91(9):854-858

14. Kaditis A.G, Miligkos M, Bossi A, Colombo C, Hatziagorou E, Kashirskaya N, de Monestrol I, Thomas M, Mei-Zahav M, Chrousos G, Zolin A. Effect of allergic bronchopulmonary aspergillosis on FEV1 in children and adolescents with cystic fibrosis: European Cystic Fibrosis Society Patient Registry analysis. *Archives of Disease in Childhood*, 2017
15. Balanovsky O., Gurianov V., Zaporozhchenko V., Balaganskaya O., Urasin V., Zhabagin M., Grugni V., Canada R., Al-Zahery N., Raveane A., Wei R., Yan S., Wang X., Zalloua P., Marafi A., Koshel S., Semino O., Tyler-Smith C., Balanovska E. Phylogeography of human Y-chromosome haplogroup Q3-L275 from an academic/citizen science collaboration. *BMC Evolutionary Biology*, 2017 Feb 7;17(Suppl 1):18. DOI 10.1186/s12862-016-0870-2
16. Ivanov M, Laktionov K, Breder V, Chernenko P, Novikova E, Telysheva E, Musienko S, Baranova A, Mileyko V. Towards standardization of next-generation sequencing of FFPE samples for clinical oncology: intrinsic obstacles and possible solutions. *Journal of Translational Medicine*, 2017 Jan 31;15(1):22.
17. Barben J, Castellani C, Dankert-Roelse J, Gartner S, Kashirskaya N, Linnane B, Mayell S, Munck A, Sands D, Sommerburg O, Pybus S, Winters V, Southern KW. The expansion and performance of national newborn screening programmes for cystic fibrosis in Europe. *J of Cystic Fibrosis*, 2017 Mar;16(2):207-213.
18. Vasilyeva T.A., Voskresenskaya A.A., Käsmann-Kellner B., Khlebnikova O.V., Pozdeyeva N.A., Bayazutdinova G.M., Kutsev S.I., Ginter E.K., Semina E.V., Marakhonov A.V., Zinchenko R.A. Molecular Analysis of Patients with Aniridia in Russian Federation Broadens the Spectrum of PAX6 Mutations. *Clinical Genetics*, 2017. 2 August. PMID: 28321846.
19. Alekseeva, E. A., Kuznetsova, E. B., Tanas, A. S., Prozorenko, E. V., Zaytsev, A. M., Kurzhufov, M. I., Kirsanova, O. N., Rudenko, V.V., Strelnikov, V.V., Zaletaev, D. V. Loss of Heterozygosity and Uniparental Disomy of Chromosome Region 10q23. 3–26.3 in Glioblastoma. *Genes, Chromosomes and Cancer*, 2017. - Sep.17.
20. Tanas A.S., Borisova M.E., Kuznetsova E.B., Rudenko V.V., Karandasheva K.O., Nemtsova M.V., Izhevskaya V.L., Simonova O.A., Larin S.S., Zaletaev D.V., Strelnikov V.V. Rapid and affordable genome-wide bisulfite DNA sequencing by XmaI-reduced representation bisulfite sequencing. *Epigenomics*, 2017. - Vol. 9, No. 6, P. 833-847.
21. Voskresenskaya A, Pozdeyeva N, Vasilyeva T, Batkov Y, Shipunov A, Gagloev B, Zinchenko R. Clinical and morphological manifestations of aniridia-associated keratopathy on anterior segment optical coherence tomography and in vivo confocal microscopy. *The Ocular Surface*, 2017. V. 15. Issue 4. P. 759-769.
22. Ershova ES, Jestkova EM, Chestkov IV, Porokhovnik LN, Izevskaya VL, Kutsev SI, Veiko NN, Shmarina G, Dolgikh O, Kostyuk SV. Quantification of cell-free DNA in blood plasma and DNA damage degree in lymphocytes to evaluate dysregulation of apoptosis in schizophrenia patients. *Journal of Psychiatric Research*, 2017 Apr;87:15-22.
23. Marakasova ES, Eisenhaber B, Maurer-Stroh S, Eisenhaber F, Baranova A. Prenylation of viral proteins by enzymes of the host: Virus-driven rationale for therapy with statins and FT/GGT1 inhibitors. *BioEssays*, 2017 Oct;39(10).
24. Balanovsky O., Chukhryaeva M., Zaporozhchenko V., Urasin V., Zhabagin M., Hovhannisyan A., Agdzhoyan A., Dibirova K., Kuznetsova M., Koshel S., Pocheshkhova E., Alborova I., Skhalyakho R., Utevska O., The Genographic Consortium, Mustafin Kh., Yepiskoposyan L., Tyler-Smith C., Balanovska E. Genetic differentiation between upland and lowland populations shapes the Y-chromosomal landscape of West Asia. *Human Genetics*, 2017, V. 136, Issue 4, pp 437–450.
25. Leshanskaya L.I., Klimovich I.V., Dashitsyrenova D.D., Frolova L.A., Ershova E.S., Sergeeva V.A., Tabakov V.Yu., Kostyuk S.V., Lyssenko K.A., Troshin P.A. Dibenzoindigo: a nature-inspired biocompatible semiconductor material for sustainable organic electronics. *Advanced Optical Materials*, 2017. №.9., May 3, P1601033 - 1601040

26. Nagle N., van Oven M., Wilcox S., van Holst Pellekaan S., Tyler-Smith C., Xue Y., Ballantyne K.N., Wilcox L., Papac L., Cooke K., van Oorschot R.A., McAllister P., Williams L., Kayser M., Mitchell R.J.; Genographic Consortium (Balanovsly O., Balanovska E.V.) Aboriginal Australian mitochondrial genome variation - an increased understanding of population antiquity and diversity. *Scientific Reports*, 2017. V. 43041. N.7.
27. Zhabagin M., Balanovska E., Sabitov Z., Kuznetsova M., Agdzhoyan A., Balaganskaya O., Chukhryaeva M., Markina N., Romanov A., Skhalyakho R., Zaporozhchenko V., Saroyants L., Dalimova D., Davletchurin D., Turdikulova S., Yusupov Y, Tazhigulova I., Akilzhanova A., Tyler-Smith C., Balanovsky O. The Connection of the Genetic, Cultural and Geographic Landscapes of Transoxiana. *Scientific Reports*, 2017. V. 3085. N.7. Published online: 08 June
28. Sharkov A.A., Dadali E.L., Konovalov F.A., Akimova I.A., Sharkova I.V., Golovtsev A.L., Bakhtin I.S., Belousova E.D. Early Epileptic Encephalopathy Associated with STXBP1 Mutations: Clinical Description of Nine Novel Mutation Carriers. *Неврологический журнал*, 2017, т. 22, № 4, стр. 182-190
29. Ershova E., V. Sergeeva, M. Klimenko, K. Avetisova, P. Klimenko, E. Kostyuk, N. Veiko, R. Veiko, V. Izevskaya, S. Kutsev, S. Kostyuk Circulating cell-free DNA concentration and DNase I activity of peripheral blood plasma change in case of pregnancy with intrauterine growth restriction compared to normal pregnancy. *Biomedical Reports*, 2017. - V.7. – P. 319-324
30. Mayburd A, Baranova A. Knowledge-Based Compact Disease Models: A Rapid Path from High-Throughput Data to Understanding Causative Mechanisms for a Complex Disease. *Methods in Molecular Biology*, 2017;1613:425-461
31. Zolotarev A, Chekalin E, Mehta R, Baranova A, Tatarinova TV, Bruskin S. Identification of Transcriptional Regulators of Psoriasis from RNA-Seq Experiments. *Methods in Molecular Biology*, 2017;1613:355-370
32. Fedintsev A, Kashtanova D, Tkacheva O, Strazhesko I, Kudryavtseva A, Baranova A, Moskalev A. Markers of arterial health could serve as accurate non-invasive predictors of human biological and chronological age. *Aging (Albany NY)*, 2017 Apr;9(4):1280-1292.
33. Antonov E.N., T. B. Bukharova, A. G. Dunaev, L. I. Krotova, I. E. Nifant'ev, V. K. Popov and A. V. Shlyakhtin New "Old" Polylactides for Tissue Engineering Constructions. *Inorganic Materials: Applied Research*, 2017, Vol. 8, No. 5, pp. 704–712.
34. Grigoriev T.E., Y.D. Zagoskin, S.I. Belousov, A.V. Vasilyev, T.B. Bukharova, G.E. Leonov, E.V. Galitsyna, D.V. Goldshtein, S.N. Chvalun, A.A. Kulakov, M.A. Paltsev Influence of molecular characteristics of chitosan on properties of in situ formed scaffolds. *BioNanoScience*, 2017, Volume 7, Issue 3, pp 492–495.
35. Tabakov, V.Y. Veiko, N.N. Chestkov, V.V. Kostyuk S.V. Thiol antioxidants increase the intracellular level of reactive oxygen species and proliferation of SP2/0 mouse myeloma cells in serum-free medium. *Cell and Tissue Biology*, 2017, Volume 11, Issue 2, pp 155–160
36. Orlova E.M, Sozaeva L.S., Kareva M.A., Oftedal B.E., Wolff A.S.B., Breivik L., Zakharova E.Y., O.N. Ivanova, O. Kämpe, I.I. Dedov, P.M. Knappskog, V.A. Peterkova, E.S. Husebye Expanding the phenotypic and genotypic landscape of autoimmune polyendocrine syndrome type 1. *J Clin Endocrinol Metab*, 2017, V.102 (9), P.3546–3556
37. Sergeeva VA, Ershova ES, Veiko NN, Malinovskaya EM, Kalyanov AA, Kameneva LV, Stukalov SV, Dolgikh OA, Konkova MS, Ermakov AV, Veiko VP, Izhevskaya VL, Kutsev SI, Kostyuk SV. Low-Dose Ionizing Radiation Affects Mesenchymal Stem Cells via Extracellular Oxidized Cell-Free DNA: A Possible Mediator of Bystander Effect and Adaptive Response. *Oxid Med Cell Longev*, 2017:9515809.
38. Rudenskaya G.E., Zakharova E.Yu. Adult-onset leukoencephalopathy with vanishing white matter. *Human Physiology*, 2017; T. 43, №8. P. 898-903
39. Marakhonov A.V., F.A. Konovalov, A.Kh. Makaov, T.A. Vasilyeva, V.V. Kadyshchev, V.A. Galkina, E.L. Dadali, S.I. Kutsev, R.A. Zinchenko Primary microcephaly case from the Karachay-Cherkess

Republic poses an additional support for microcephaly and Seckel syndrome spectrum disorders. BMC Medical Genomics, 2017. Vol 10 Suppl 4

40. Triska P, Chekanov N, Stepanov V, Khusnutdinova EK, Kumar GPA, Akhmetova V, Babalyan K, Boulygina E, Kharkov V, Gubina M, Khidiyatova I, Khitrinskaya I, Khrameeva EE, Khusainova R, Konovalova N, Litvinov S, Marusin A, Mazur AM, Puzyrev V, Ivanoshchuk D, Spiridonova M, Teslyuk A, Tsygankova S, Triska M, Trofimova N, Vajda E, Balanovsky O, Baranova A, Skryabin K, Tatarinova TV, Prokhortchouk E. Between Lake Baikal and the Baltic Sea: genomic history of the gateway to Europe. BMC Genetics, 2017 Dec 28;18(Suppl 1):110.
41. Triska M, Solovyev V, Baranova A, Kel A, Tatarinova TV. Nucleotide patterns aiding in prediction of eukaryotic promoters. PlosOne, 2017 Nov 15;12(11):e0187243. eCollection 2017.
42. Ponomarenko P, Ryutov A, Maglinte DT, Baranova A, Tatarinova TV, Gai X Clinical utility of the low-density Infinium QC genotyping Array in a genomics-based diagnostics laboratory. BMC Medical Genomics, 2017 Oct 6;10(1):57
43. Porokhovnik, L.N., Pisarev, V.M. Association of polymorphisms in NFE2L2 gene encoding transcription factor Nrf2 with multifactorial diseases. Russian Journal of Genetics, 2017, Volume 53, Issue 8, pp 851–864
44. Mikhailenko D.S., Efremov G.D., Safronova N.Y., Alekseev B.Y., Strelnikov V.V. Detection of rare mutations by routine analysis of kras, nras, and braf. Bulletin of Experimental Biology and Medicine, 2017; 162 (3); 375-378
45. Fedintsev A, Kashtanova D, Tkacheva O, Strazhesko I, Kudryavtseva A, Baranova A, Moskalev A Markers of arterial health could serve as accurate non-invasive predictors of human biological and chronological age. Aging-us (Albany NY), 2017 Apr;9(4):1280-1292

СТАТЬИ В ОТЕЧЕСТВЕННЫХ ЖУРНАЛАХ:

1. Михайленко Д.С., Телешова М.В., Перепечин Д.В., Ефремов Г.Д., Качанов Д.Ю., Райкина Е.В., Бобрынина В.О., Лаврина С.Г., Митрофанова А.М., Коновалов Д.М., Варфоломеева С.Р., Алексеев Б.Я. Герминальные нонсенс-мутации в гене SMARCB1 у российских пациентов с рабдоидными опухолями почек. Онкоурология, 2017. – Т. 13. - № 2. – С. 14-19
2. Миронович О.Л., Блинец Е.А., Маркова Т.Г., Гептнер Е.Н., Лалаянц М.Р., Зеликович Е.И., Таварткиладзе Г. А., Поляков А.В. Результаты молекулярно-генетического исследования российских пациентов с синдромом Пендреда и аллельными заболеваниями. Генетика, 2017, 53(1), С. 88-99
3. Блинец Е.А., Канивец И.В., Поляков А.В. Анализ числа копий последовательностей ДНК в локусе наследственной тугоухости генетического типа DFNB1. Генетика, 2017, том 53, №7, с.827-837
4. Чухряева М.И., Павлова Е.С, Напольских В.В., Гарин Э.В., Темняткин С.Н., Клопов А.В., Запорожченко В.В., Романов А.Г., Агджоян А.Т, Утевская О.М., Маркина Н.В., Кошель С.М., Балановский О.П., Балановская Е.В. Сохранились ли следы финно-угорского влияния в генофонде русского населения Ярославской области? Свидетельства Y-хромосомы. Генетика, 2017. - Т. 53. - № 3. - С. 378-389
5. Бурденный, А.М. Логинов, В.И. Заварыкина, Т.М. Брага, Э.А. Кубатиев А.А. Молекулярно-генетические нарушения генов фолатного и гомоцистеинового обмена в патогенезе ряда многофакторных заболеваний. Генетика, 2017, 53, №5, 526-540.
6. Балановская Е.В., Агджоян А.Т., Схаляхо Р.А., Балаганская О.А., Фрейдин Г.С., Черневский Д.К., Черневский К.Г., Степанов Г.Д., Кагазежева Ж.А., Запорожченко В.В., Маркина Н.В., Козлов С.А., Палипана С.Д., Балановский О.П. Генофонд новгородцев: между севером и югом. Генетика, 2017 – Т. 53 – № 11 – С. 1338-1349

7. Ляпунова Н.А., Пороховник Л.Н., Косякова Н.В., Мандрон И.А., Цветкова Т.Г. Жизнеспособность носителей хромосомных аномалий зависит от геномной дозы активных рибосомных генов (генов рРНК). Генетика, 2017. Т.53. №6. С. 722-731
8. Гундорова П., Зинченко Р.А., Макаов А.Х., Поляков А.В. Спектр мутаций гена РАН у больных с входящим диагнозом "гиперфенилаланинемия" из Карачаево-Черкесской Республики. Генетика, 2017;53(7):849-853
9. Гундорова П., Степанова А.А., Бушуева Т.В., Беяшова Е.Ю., Зинченко Р.А., Амелина С.С., Куцев С.И., Поляков А.В. Генотипирование больных фенилкетонурией из различных регионов РФ с целью определения чувствительности к препаратам ВН4. Генетика, 2017; 53(6):732-739
10. Миронович О.Л., Адян Т.А., Семячкина А.Н., Румянцева В.А., Рогожина Ю.А., Поляков А.В. Определение клинической значимости замены с.2956G>A(rs112287730) гена FBN1 при синдроме Марфана. Генетика, 2017; 53(7):844-848
11. Ельчинова Г.И., Макаов А.Х.-М., Петрин А.Н., Зинченко Р.А. Брачная этническая ассортативность городского и сельского населения Карачаево-Черкесии. Генетика, 2017. Т.53. №7. С. 877-880
12. Зернов Н.В., Вяхирева Ю.В., Гуськова А.А., Дадали Е.Л., Скоблов М.Ю. Клинико-генетические характеристики и особенности диагностики лице-плече-лопаточной миодистрофии Ландузи-Дежерина. Генетика, 2017. Т.53. №6. С. 651-662
13. Банников А.В., Лавров А.В. CRISPR/CAS9 – король геномного редактирования. Молекулярная биология, 2017, том 51, № 4, с. 582–594.
14. Скоблов М.Ю., А.В.Лавров, А.Г.Брагин, Д.А.Зубцов, В.Л.Андропова, Г.А.Галегов, Ю.С.Скоблов Нуклеотидная последовательность генома штамма L2 вируса простого герпеса первого типа. Биоорганическая химия, 2017. Т. 43. № 2. С. 163-166.
15. Жоржоладзе Н.В., Шеремет Н.Л., Ронзина И.А., Ханакова Н.А., Грушкэ И.Г., Стрельников В.В. Состояние слоя перипапиллярных нервных волокон у пациентов с болезнью Штаргардта по данным ОКТ-исследования. Сборник. Новые технологии в офтальмологии, Казань, 2017. – С. 36-38.
16. Черневский К.Г., Чухряева М.И., Агджоян А.Т., Балаганская О.А., Романов А.Г., Маркина Н.В., Богунова А.А., Черневский Д.К., Кошель С.М., Балановский О.П., Балановская Е.В. Источники формирования генофонда коренного русского населения Новгородской области по данным современной панели маркеров Y-хромосомы. Культура русских в археологических исследованиях. Сборник научных статей. Омск: Издательский дом «Наука», 2017 – С.151-156
17. Юсупов Ю.М., Балановская Е.В., Сабитов Ж.М., Балановский О.П., Комплексные исследования этногенеза: союз геногеографии и этнологии . Вестник антропологии, 2017. Т.38. №2. С. 28-35.
18. Агджоян А.Т., Качанов Н.В., Юсупов Ю.М., Макмак Н.И., Мустафаева Л.А., Атраментова Л.А., Балановская Е.В. Генетическая летопись Крымского полуострова по данным о генофондах караимов, крымских татар и греков. Вестник антропологии, 2017 – №3 (39) – с. 91-97
19. Дадали Е.Л., Акимова И.А., Коновалов Ф.А., Амплеева М.А., Щагина О.А. Описание клинического случая синдрома Николаидис-Барайцера, обусловленного мутациями в гене SMARCA2. Медицинская генетика, 2017, том 16, №7 с.42-46
20. Кузеванова А.Ю., Лулева А.С., Маслов М.А., Карпухин А.В. , Алимов А.А. Распределение таргетных малых интерферирующих РНК после внутривенного введения. Вестник РГМУ, 2017. № 3. С. 32 – 36.
21. Логинов В. И., Береснева Е. В., Казубская Т. П., Брага Э. А., Карпухин А. В. Метилирование 10 генов микроРНК при светлоклеточном раке почки и их диагностическое значение. Онкоурология, 2017. Т. 13. №3. С. 27-33

22. Цуканов АС, Шельгин ЮА, Семенов Д.А, Пикунов Д Ю, Поляков А В. Синдром Линча. Современное состояние проблемы. Медицинская генетика, 2017, 16(2):11-18
23. Рыжкова ОП, Кардымон ОЛ, Прохорчук ЕБ, Коновалов ФА, Масленников АБ, Степанов ВА, Афанасьев АА, Заклязьминская ЕВ, Костарева АА, Павлов АЕ, Голубенко МВ, Поляков АВ, Куцев СИ. Руководство по интерпретации данных, полученных методами массового параллельного секвенирования (MPS). Медицинская генетика, 2017, 16(7):4-17
24. Баязутдинова ГМ, Шагина ОА, Поляков АВ. Молекулярный патогенез болезни Вильсона-Коновалова. Медицинская генетика, 2017, 16(7):18-24
25. Котов СВ, Сидорова О.Р., Остапчук К.А., Поляков А.В., Мисиков ВК, Галеева НМ. Клиническое и молекулярно-генетическое исследование цервикальной дистонии в Московской области. Неврологический журнал, 2017, 3:122-125
26. Шеремет НЛ, Жоржолодзе НВ, Ронзина ИА, Грушкэ ИГ, Курбатов СА, Чухрова АЛ, Логинова АН, Щербакова ПО, Танас АС, Поляков АВ, Стрельников ВВ. Молекулярно-генетическая диагностика болезни Штаргардта. Вестник офтальмологии, 2017 133(4):4-11
27. Васильева Т.А., Воскресенская А.А., Хлебникова О.В., Поздеева Н.А., Марахонов А.В., Зинченко Р.А. Дифференциальная диагностика наследственных форм врожденной аниридии с позиций современной генетики. Вестник российской академии медицинских наук, 2017. Т. 72. №4. С.273-281.
28. Горяинова А.В., Каширская Н.Ю. Случай развития гепаторенального синдрома у ребенка с муковисцидозассоциированным циррозом печени. Вопросы детской диетологии, 2017; 15(3): 43–49.
29. Зинченко Р.А., Кадышев В.В., Макаов А.Х.-М., Галкина В.А., Дадали Е.Л., Хлебникова О.В., Михайлова Л.К., Марахонов А.В., Васильева Т.А., Петрова Н.В., Петрина Н.Е., Гундорова П., Танас А.С., Стрельников В.В., Поляков А.В., Гинтер Е.К. Разнообразие наследственных болезней у карачаевцев Карачаево-Черкесской Республики. Медицинская генетика, 2017. Т.16. №7. С.25-35
30. Дегтерева Е.В., Амелина С.С., Ветрова Н.В., Пономарева Т.И., Амелина М.А., Зинченко Р.А. Груз наследственных заболеваний кожи у населения 12 районов в Ростовской области. Медицинская генетика, 2017. Т.16. №8. С.11-19
31. Амелина С.С., Дегтерева Е.В., Амелина М.А., Ветрова Н.В., Пономарева Т.И., Зинченко Р.А. Нозологический спектр генодерматозов в 12 районах Ростовской области и популяциях европейской части России. Медицинская генетика, 2017. Т.16. №8. С.20-26
32. Левченко О.А., Зинченко Р.А., Лавров А.В. Семейный случай синдрома Козна: клиническое наблюдение. Вестник РГМУ, 2017. №4. С. 18-22
33. Крылова Т.Д., Цыганкова П.Г., Иткис Ю.С., Шеремет Н.Л., Невиницына Т.А., Михайлова С.В., Захарова Е.Ю. Респирометрия высокого разрешения в диагностике митохондриальных заболеваний с нарушением работы I комплекса дыхательной цепи митохондрий. Биомедицинская химия, 2017, том: 63(4), 327-333
34. Печатникова Н.Л., Полякова Н.А., Какаулина В.С., Потехин О.Е., Семенова Л.П., Байдакова Г.В, Буллих А.В., Витковская И.П., Петрайкина Е.Е., Колтунов И.Е. Недостаточность длинноцепочечной 3-гидроксиацил-КоА-дегидрогеназы: важность ранней диагностики. Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского, 2017, N 4. -С.121-127
35. Антоненко В.Г., Маркова Ж.Г., Шилова Н.В., Глазкова А.В., Цаюк Ю.В., Петрова О.В. Редкий случай перестройки длинного плеча X-хромосомы - инвертированная дупликация/делеция у женщин с дисгенезией гонад. Медицинская генетика, 2017, Т.16. №8, стр. 36-40
36. Филатова А.Ю., П.А. Спарбер, И.А. Кривошеева, М. Ю. Скоблов. Длинные некодирующие РНК — перспективная мишень для терапии различных заболеваний. Вестник РГМУ, 2017, 3, стр. 5-17.

37. Вяхирева Ю.В., А.Ю. Филатова, И.А. Кривошеева, М.Ю. Скоблов. Нокдаун генов с использованием малых интерферирующих РНК. Вестник РГМУ, 2017, 3, стр. 18-31.
38. Жоржоладзе Н.В., Шермет Н.Л., Ронзина И.А., Ханаква Н.А., Грушкэ И.Г., Стрельников В.В. Состояние слоя перипапиллярных нервных волокон у пациентов с болезнью Штаргардта, по данным ОКТ-исследования. Отражение, 2017. - № 1. – С. 14-17.
39. Шикеева А.А., Лядов В.К., Кекеева Т.В., Михайленко Д.С. Кистозная трансформация поджелудочной железы на фоне синдрома фон Хиппеля–Линдау. Анналы хирургической гепатологии, 2017. – Т. 22. - № 2. – С. 104-108.
40. Балановская Е.В., Юсупов Ю.М., Схалыхо Р.А., Степанов Г.Д., Асылгужин Р.Р., Жабагин М.К., Балаганская О.А, Султанова Г.Д., Борисова Е.Б., Дараган Д.М., Балановский О.П. Генетические портреты семи кланов северо-западных башкир: вклад финно-угорского компонента в генофонд башкир. Вестник Московского университета. Серия XXIII. Антропология, 2017. – № 3. С. 94-103
41. Андреева М.В., Хаят С.Ш., Сорокина Т.М., Черных В.Б., Шилейко Л.В., Штаут М.И., Машина Е.В., Добродеева Л.Т., Седова А.О., Курило Л.Ф. Формы патозооспермии у мужчин с бесплодием в браке и/или с нарушениями репродуктивной системы. Андрология и генитальная хирургия, 2017;18(2):33-38
42. Новоселова О.Г., Петрова Н.В., Чакова Н.Н., Кондратьева Е.И., Воловик Н.О., Биканов Р.А. Изучение полиморфных вариантов генов 1 фазы биотрансформации ксенобиотиков у детей и подростков из г. Москвы и г. Минска. Медицинская генетика, 2017. Т16. № 8. С.27-31
43. Кондратьева Е.И., Е.К.Жекайте, Г.В.Шмарина, В.С.Никонова, А.Ю.Воронкова, В.Д.Шерман, С.В.Костюк Содержание витамина D в разные периоды года при муковисцидозе у пациентов Московского региона. Вопросы детской диетологии, 2017 Том 15 №4, стр. 21-27.
44. Хомякова И.А., Балинова Н.В. Антропологические исследования в Туве и Северной Монголии: тувинцы, тувинцы-тоджинцы, цаатаны. Вестник Московского университета. Серия XXIII. Антропология, 2017. № 2. С. 12–25
45. Шмарина Г.В., Пухальская Д.А., Букина А.М., Авакян Л.В., Семькин С.Ю., Амелина Е.Л., Красовский С.А., Усачева М.Ю., Алешкин В.А. Влияние однонуклеотидных полиморфизмов генов TNF и LTA на клинические параметры и маркеры воспаления пациентов с муковисцидозом. Медицинская генетика, 2017. - 16(1). - С. 37-45
46. Ельчинова Г.И., Макаов А.Х-М., Биканов Р.А., Гаврилина С.Г., Петрин А.Н., Марахонов А.В., Зинченко Р.А. Анализ половозрастной структуры населения Карачаево-Черкесской Республики. Современные проблемы науки и образования, 2017, №2 URL: <https://www.science-education.ru/ru/article/view?id=26241>
47. Петрина Н.В., Близнец Е.А., Зинченко Р.А., Макаов А.Х-М., Петрова Н.В., Васильева Т.А., Чудакова Л.В., Петрин А.Н., Поляков А.В., Гинтер Е.К. Частота мутаций гена GJB2 у больных наследственной несиндромальной нейросенсорной тугоухостью в восьми популяциях Карачаево-Черкесской Республики. Медицинская генетика, 2017, т.16, №2, с.19-25
48. Батожаргалова Б.Ц., Мизерницкий Ю.Л., Дьякова С.Э., Петрова Н.В., Зинченко Р.А Роль полиморфных вариантов генов NO-синтазы и аргиназы в формировании бронхиальной астмы у детей. Медицинская генетика, 2017, т.16, №2, с.40-48
49. Шерман В.Д., Каширская Н.Ю., Кондратьева Е.И., Воронкова А.Ю., Капранов Н.И., Амелина Е.Л., Красовский С.А., Петрова Н.В., Поляков А.В., Ивашенко Т.Э., Павлов А.Е., Зинченко Р.А., Гинтер Е.К., Куцев С.И., Одиноква О.Н., Назаренко Л.П., Ашерова И.К., Гембицкая Т.Е., Ильенкова Н.А., Каримова И.П., Мерзлова Н.Б., Намазова-Баранова Л.С., Неретина А.Ф., Никонова В.С, Орлов А.В., Протасова Т.А., Семькин С.Ю., Сергиенко, Д.Ф. Симонова О.И., Шабалова Л.А. Муковисцидоз: определение, диагностические критерии, терапия. Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского, 2017, том 96, №2, с.90-98

50. Пронина, И.В., Климов Е. А., Бурденный А. М., Береснева Е.В., Фридман В.Д., Ермилова В.Д., Казубская Т.П., Карпухин А.В., Брага Э.А., Логинов В.И. Метилирование генов микроРНК miR-129-2, miR-9-1, изменение их экспрессии и активация генов потенциальных мишеней этих микроРНК при раке почки. Молекулярная биология, 2017, том 51, №1, с.73-84
51. Немцова, М. В., Ивкин, Е. В., Трякин, А. А., Руденко, В. В. , Данцев, И. С., Тюлядин, С. А., Лоран, О. Б. Генетические факторы риска развития спорадических герминогенных опухолей яичка. Урология, 2017, №1, с.37-43
52. Казубская Т.П., Козлова В.М., Стрельников В.В., Поспехова Н.И. Лукьянова Е.Н., Широкова Н.А., Кондратьева Т.Т., Соколова И.Н., Михайлова С.М., Трофимов Е.И. Молекулярная диагностика орфанных синдромов, ассоциированных с множественными неоплазиями у детей. Вопросы онкологии, 2017, том 63, №1, с.82-89
53. Спицын В.А., Макаров С.В., Карапетян М.К., Бычкова Л.С., Балинова Н.В., Бец Л.В., Алексеева Н.В., Асанов А.Ю., Спицына Н.Х. Молекулярно-генетическая изменчивость в гене АВСС11, кодирующем АТФ-связанный касетный транспортный белок. Медицинская генетика, 2017, Т. 16, № 1, С. 31- 36
54. Ельчанинов А.В., Фатхудинов Т.Х., Усман Н.Ю., Макаров А.В., Арутюнян И.В., Кананыхина Е.Ю., Большакова Г.Б., Гольдштейн Д.В., Сухих Г.Т. Динамика количества m2-макрофагов при регенерации печени крыс. Молекулярная медицина, 2017, Т. 15, №1, стр. 45-50
55. Антонов Е.Н., Бухарова Т.Б., Дунаев А.Г., Кротова Л.И., Нифантьев И.Э., Попов В.К., Шляхтин А.В. Новые "старые" полилактиды для тканеинженерных конструкций. Перспективные материалы, 2017, №2, с. 14-26.
56. Кондратьева Е.И., Красовский С.А., Ильенкова Н.А., Чикунов В.В., Воронкова А.Ю., Черняк А.В., Шерман В.Д., Амелина Е.Л., Горинова Ю.В. Сравнительная характеристика больных муковисцидозом, проживающих на территории средней полосы европейской части России и Сибири. Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского, 2017, том 96, №2, 158-162
57. Янкина Г.Н., Кондратьева Е.И., Лошкова Е.В., Терентьева А.А. Особенности диагностики и лечения различных форм непереносимости белка пшеницы. Вопросы детской диетологии, 2017, №1; 13-25
58. Андреева М. В., Хаят С. Ш., Шилейко Л. В., Черных В. Б., Штаут М. И., Остроумова Т. В., Сорокина Т. М., Курило Л.Ф. Количественный кариологический анализ незрелых половых клеток из эякулята как часть протокола обследования мужчин с бесплодием в браке. Андрология и генитальная хирургия, 2017. – Т.18. - №1. – С. 62-69.
59. Черных В.Б., Яманди Т.А., Сафина Н.Ю. Новые молекулярные технологии в диагностике генетических причин мужского бесплодия. Андрология и генитальная хирургия, 2017. – Т.18 - №1. – С. 10-22.
60. Иткис Ю.С., Бычков И.О., Михайлова С.В., Ильина Е.С., Никитин В.В., Колпакчи Л.М., Федонюк И.Д., Зотина Е.И., Пичкур Е.А., Цыганкова П.Г., Захарова Е.Ю. Фенотипические проявления митохондриальных заболеваний, обусловленные мутациями в гене SCO2. Медицинская генетика, 2017, том 16, №2, стр. 30-35
61. Береснева Е.В., Логинов В.И., Ходырев Д.С., Пронина И.В., Казубская Т.П., Карпухин А.В., Брага Э.А., Кушлинский Н.Е. Гиперметилированные гены микроРНК как потенциальные маркеры светлоклеточного рака почки. Клиническая лабораторная диагностика, 2017. Т. 62. № 1. С. 13-18.
62. Вейко Р.В., Жесткова Е.М., Ершова Е.С., Вейко Н.Н., Умрюхин П.Е., Костюк С.В. Модель флуктуации свойств внеклеточной ДНК при действии на клетки организма повреждающих факторов. Нейрокомпьютеры: разработка и применение, 2017. - №4. - С.7-17
63. Сергеева В.А., Ершова Е.С., Малиновская Е.М., Каменева Л.В., Умрюхин П.Е., Жиленков А.В., Трошин П.А., Вейко Н.Н., Костюк С.В. Влияние токсичности водорастворимого

- производного наночастиц фуллерена C60 на раковые клетки линии MCF-7. Наноматериалы и наноструктуры – XXI век, 2017, № 1. Т. 8., стр. 14-21
64. Забненкова В.В., Галеева Н.М., Чухрова А.Л., Поляков А.В. Синдром врожденной центральной гиповентиляции: клинические особенности, молекулярно-генетические причины, ДНК-диагностика. Медицинская генетика, 2017; 16(3):24-29
 65. Щагина О.А., Поляков А.В. К вопросу о преконцепционной профилактике наследственных болезней: случай выявления носительства редкой мутации у донора яйцеклеток и реципиентов. Медицинская генетика, 2017; 16(4):19-23
 66. Шеремет Н.Л., Грушкэ И.Г., Жоржолодзе Н.В., Ронзина И.А., Кириллова К.И., Стрельников В.В. Клинический полиморфизм наследственных заболеваний сетчатки при мутациях гена ABCA4. Современные технологии в офтальмологии, 2017; 3:115-118.
 67. Михайленко Д.С., Жинжило Т.А., Колпаков А.В., Кекеева Т.В., Стрельников В.В., Немцова М.В., Кушлинский Н.Е. Особенности локализации миссенс-мутаций гена VHL при светлоклеточном раке почки. Бюллетень экспериментальной биологии и медицины, 2017, Том 163, № 4, С. 462-465
 68. Руденко В.В., Танас А.С., Попа А.В., Залетаев Д.В., Стрельников В.В. Эпигенетика острого миелоидного лейкоза у детей и взрослых. Медицинская генетика, 2017. Т. 16. № 4. С. 9-18.
 69. Брагина Е. Е., Арифудин Е.А., Лазарева Е.М., Лелекова М.А., Коломиец О.Л., Чоговадзе А.Г., Сорокина Т.М., Курило Л.Ф., Поляков В.Ю. Нарушение конденсации хроматина сперматозоидов и фрагментация ДНК сперматозоидов: есть ли корреляция? Андрология и генитальная хирургия, 2017. – Т.18. - №1. – С. 48-61
 70. Симакова Т.С., Брагин А.Г., Глушкова М.А., Петрова Н.В., Поляков А.В., Кондратьева Е.И., Шерман В.Д., Павлов А.Е. Опыт применения таргетного секвенирования для молекулярной диагностики муковисцидоза. Клиническая лабораторная диагностика, 2017, 62(5):305-309
 71. Должанский О. В., Пальцева Е. М., Хмелькова Д. Н., Коновалов Ф. А., Канивец И. В., Лавров А. В., Пьянков Д. В., Коростелев С. А., Левендюк О. А., Поминальная В. М., Федоров Д. Н BRAF-позитивный малоклеточный вариант анапластической карциномы на фоне папиллярного рака щитовидной железы из высоких клеток. Архив патологии, 2017;79(3): 27-33.
 72. Водовозова Э.В., Леденева Л.Н., Капранов Н.И., Пономарева Т.А., Полякова И.В., Пустабаева М.С., Енина Е.А., Канукова Н.А., Ахлакова А.И., Ирбаиева Т.Ю., Маремшаова Ф.А., Манкиева Л.С. Организация помощи больным муковисцидозом в северо-кавказском федеральном округе. Российский педиатрический журнал, 2017, т.20, №2, с.84-89
 73. Вальков Р.А., Амелина С.С., Зинченко Р.А., Ветрова Н.В., Пономарева Т.И., Михайлова Л.К., Гинтер Е.К. Распространенность несовершенного остеогенеза в Ростовской области. Современные проблемы науки и образования, 2017. № 2.; URL: <http://www.science-education.ru/article/view?id=26251>
 74. Ельчинова Г.И., Макаов А.Х-М., Биканов Р.А., Гаврилина С.Г., Петрин А.Н., Марахонов А.В., Ревазова Ю.А., Гинтер Е.К., Зинченко Р.А. Временная динамика случайного инбридинга, оцененного изонимным методом по базе данных ОМС в трех поколениях сельских черкесов. Медицинская генетика, 2017. Т. 16. № 4. С. 44-46
 75. Ельчинова Г.И., Макаов А.Х-М., Биканов Р.А., Кадышев В.В., Петрин А.Н., Марахонов А.В., Гинтер Е.К., Зинченко Р.А. Популяционно-генетическая характеристика Урупского и Зеленчукского районов Карачаево-Черкесии. Медицинская генетика, 2017. Т.16. №4. С.24-28
 76. Кадышев В.В., Зинченко Р.А., Куцев С.И. Клинико-генетические аспекты наследственных изолированных катаракт. РМЖ. Клиническая офтальмология, 2017. №2. С.114-118
 77. Каширская Н.Ю., Амелина Е.Л., Красовский С.А. Ранняя эрадикация синегнойной инфекции при муковисцидозе. Пульмонология, 2017; 27(1):81-86.

78. Дегтярева А.В., Михайлова С.В., Захарова Е.Ю., Туманова Е.Л., Куликова Н.В., Прошлякова Т.Ю. Неонатальный холестаз - одно из ранних проявлений болезни Нимана-Пика тип С. Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского, 2017. Т. 96. № 1. С. 164-170
79. Баранова И.А., Кондратьева Е.И., Красовский С.А. Остеопороз при муковисцидозе: вопросы терминологии, диагностики и клинической картины. Пульмонология, 2017, т 27, №2, с 291-297
80. Баранова Е.Е., Беленикин М.С., Жученко Л.А., Ижевская В.Л. Неинвазивные пренатальные тесты: европейские и американские рекомендации по применению в клинической практике. Медицинская генетика, 2017. Т.16. №8. С.3-10
81. Матющенко Г.Н., Анисимова И.В. Описание клинического случая синдрома X-сцепленной умственной отсталости 102 типа, обусловленного мутацией в гене DDX3X. Медицинская генетика, 2017. Т.16. №8. С.46-48
82. Хлебникова О.В., Дадали Е.Л. Клинико-генетическая характеристика наследственных заболеваний и синдромов с глаукомой. Медицинская генетика, 2017. Т.16. №9. С.3-9
83. Жученко Л.А., Голошубов П.А., Ижевская В.Л. Анализ причин отказов беременных с высоким риском хромосомной патологии у плода от инвазивной пренатальной диагностики. Медицинская генетика, 2017. Т.16. №9. С.10-15
84. Щагина О.А., Миронович О.Л., Забненкова В.В., Галеева Н.М., Близнец Е.А., Чухрова А.Л., Поляков А.В. Экспансия CAG-повтора в экзоне 1 гена AR у больных спинальной амиотрофией. Медицинская генетика, 2017. Т.16. №9. С.31-36
85. Руденская Г.Е., Близнец Е.А., Демина Н.А., Хлебникова О.В., Дадали Е.Л., Поляков А.В. Клинико-молекулярно-генетические характеристики глазо-зубо-пальцевого синдрома. Медицинская генетика, 2017. Т.16. №9. С.37-47
86. Акимова И.А., Дадали Е.Л., Коростелев С.А., Хмелькова Д.Н., Коновалов Ф.А. Случай синдрома KBG, обусловленного ранее не описанной мутацией в гене ANKRD11. Медицинская генетика, 2017. Т.16. №9. С.48-50
87. Кононова С.К., Сидорова О.Г., Платонов Ф.А., Ижевская В.Л., Хуснутдинова Э.К., Федорова С.А. Генетическое тестирование и информированное согласие для спиноцеребеллярной атаксии I типа, наиболее распространенного наследственного заболевания в якутской популяции. Якутский медицинский журнал, 2017. № 3 (59). С. 27-30
88. Сидорова О.Г., Кононова С.К., Платонов Ф.А., Барашков Н.А., Федорова С.А., Хуснутдинова Э.К., Ижевская В.Л. Анализ повторных случаев пренатального ДНК-тестирования спиноцеребеллярной атаксии I типа в Якутии. Якутский медицинский журнал, 2017. № 3 (59). С. 58-60
89. Брага Э.А., Логинов В.И., Бурдённый А.М., Филиппова Е.А., Пронина И.В., Куревлев С.В., Казубская Т.П., Кушлинский Д.Н., Уткин Д.О., Ермилова В.Д., Кушлинский Н.Е. Пять гиперметилированных генов микроРНК как потенциальные маркеры рака яичников. Бюллетень экспериментальной биологии и медицины, 2017;164(9): 335-340
90. Руденская Г.Е., Кадникова В.А., Коновалов Ф.А., Захарова Е.Ю., Поляков А.В. Наследственные спастические параплегии и генокопии: современные возможности диагностики. Руководство для врачей по материалам IV Национального конгресса по болезни Паркинсона и расстройствам движения, 2017, С. 263-266
91. Байдакова Г.В., Иванова Т.А., Раджабова Г.М., Сайдаева Д.Х., Джудинова Л.Л., Ахлакова А.И., Гамзатова А.И., Меликян Л.П., Бычков И.О., Михайлова С.В., Захарова Е.Ю. Особенности спектра мутаций при наследственной тирозинемии I типа в различных популяциях Российской Федерации. Медицинская генетика, 2017, том 16, №6, стр. 43-47
92. Сайфуллина Е.В., Захарова Е.Ю., Куркина М.В., Магжанов Р.В., Гайсина Е.В., Закирова Е.Н. Случай L-2-гидроксиглутаровой ацидурии, обусловленной новой мутацией в гене L2HGDH. Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова, 2017, №4, стр. 81-85

93. Семячкина А.Н., Воскобоева Е.Ю., Букина Т.М., Николаева Е.А., Данцев И.С., Харабадзе М.Н., Давыдова Ю.И. Клинико-генетическая характеристика муколипидоза II и III а типов у детей. Российский вестник перинатологии и педиатрии, 2017; 62 (3):71-78
94. Дадали Е.Л., Никитин С.С., Курбатов С.А., Муртазина А.Ф., Шаркова И.В., О.А. Щагина, Коновалов Ф.А. Клинико-генетические характеристики аутосомно-рецессивной аксональной нейропатии с нейромииотонией у больных из России. Нервно-мышечные болезни, 2017, том 7, №3, стр. 47-55
95. Семенова Н.А., Дадали Е.Л., Шарков А.А., Акимова И.А. Особенности диагностики и клинико-генетические характеристики наследственных вариантов младенческой эпилепсии. Нервно-мышечные болезни, 2017, том 7, №3, стр. 36-42
96. Талипова А.Е., Бец Л.В., Спицын В.А., Рябчикова Н.А. Взаимосвязь полиморфизма гена ангиотензинпревращающего фермента (АСЕ), когнитивных функций мозга и антропометрических характеристик у студентов. Нейрокомпьютеры: разработка и применение, 2017. - №4. - С.18-25
97. Хомякова И.А., Балинова Н.В. Антропологические особенности торгутов и дербетов Калмыкии и Западной Монголии: сравнительный анализ. Вестник Московского университета. Серия XXIII. Антропология, 2017. № 1. С. 15–32
98. Джаубермезов М.А., Екомасова Н.В., Литвинов С.С., Хусаинова Р.И., Ахметова В.Л., Балинова Н.В., Хуснутдинова Э.К. Генетическая характеристика балкарцев и карачаевцев по данным об изменчивости Y-хромосомы. Генетика, 2017. Т.53. №10. С. 1224-1231
99. Кулаков А.А., Гольдштейн Д.В., Кречина Е.К., Бухарова Т.Б., Волков А.В., Гаджиев А.К. Регенерация пульпы зуба с использованием аутологичных мезенхимальных стволовых клеток пульпы и обогащенной тромбоцитами плазмы. Стоматология, 2017, №6 стр. 12-16
100. Кулаков А.А., Кузнецова В.С., Васильев, А.В., Григорьев Т.Е., Загоскин Ю.Д., Чвалун С.Н., Бухарова Т.Б., Гольдштейн Д.В. Перспективы использования гидрогелей в качестве основы для отверждаемых костно-пластических материалов. Стоматология, 2017, №6 стр. 68-74
101. Мясников Р.П., Щербакова Н.В., Куликова О.В., Мешков А.Н., Харлап М.С., Киселева А.В., Жарикова А.А., Дадали Е.Л., Семенова Н.А. и др. Мутация гена DES в семье пробанда с миофибриллярной миопатией и развитием некомпактной кардиомиопатии, приведшей к трансплантации сердца. Российский кардиологический журнал, 2017, т.150, № 10, с. 9–16
102. Фомичева Е.И., Мясников Р.П., Селивёрстов Ю.А., Дадали Е.Л., Коталевская Ю.Ю., Харлап М.С., Корецкий С.Н., Нужный Е.П., Мершина Е.А., Синицын В.Е., Вернохаева А.Н., Базаева Е.В., Драпкина О.М., Бойцов С.А. Кардиомиопатия при атаксии Фридрейха: клинические проявления и диагностика осложнений. Российский кардиологический журнал, 2017, т.150, № 10, с. 100-107
103. Руденская Г.Е., А.О. Шумарина, А.В. Антонец, И.Г. Сермягина, Т.Д. Крылова, О.А. Щагина. Случай сочетания двух редких неврологических болезней, выявленных панельным экзомным секвенированием. Медицинская генетика, 2017. Т. 16, № 11, с.38-42
104. Хомякова И.А., Балинова Н.В. Антропологические особенности в республике Алтай: предварительный анализ морфологических особенностей северных и южных алтайцев. Вестник Московского университета. Серия XXIII. Антропология, 2017. № 4. С. 28-41
105. Кипкеева Ф.М., Т.А. Музуффарова, М.Н. Нариманов, О.А. Малехова, Т.А. Богуш, А.В. Карпухин. Профили экспрессии потенциальных генов-мишеней при диссеминированном раке желудка. Российский биотерапевтический журнал, 2017. Т. 16. №4. С. 25-28
106. Рябчиков Д.А., И.К. Воротников, Т.П. Казубская, С.С. Лукина, Е.А. Филиппова, А.М. Бурденный, В.И. Логинов. Клиническая оценка профиля метилирования промоторных областей 8 генов хромосомы 3 и гена MGMT при люминальном типе рака молочной железы. Российский биотерапевтический журнал, 2017. Т. 16. №4. С. 38-45

107. Дадали Е.Л., И.В.Шаркова, Н.В.Зернов, Г.Е.Руденская, М.Ю.Скоблов Клинико-генетические характеристики лицелопаточноплечевой миодистрофии Ландузи-Дежерина. Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова, 2017, №4, стр. 81-85
108. Дегтярева А.В., Степанова Е.В., Иткис Ю.С., Дорофеева Е.И., Нароган М.В., Ушакова Л.В., Пучкова А.А., Быченко В.Г., Цыганкова П.Г., Крылова Т.Д., Бычков И.О. Клиническое наблюдение пациента с синдромом истощения митохондриальной ДНК. Российский вестник перинатологии и педиатрии, 2017;62(5):55-62
109. Орлова Е.М., Куркина М.В., Созаева Л.С., Карева М.А., Канивец И.В., Антоненц А.В., Захарова Е.Ю. Случай сочетания миопатии, надпочечниковой недостаточности и умственной отсталости, связанный с делецией Хр21. Проблемы эндокринологии, 2017;63(5):329-333
110. Михайлова Л.К., Полякова О.А., Захарова Е.Ю., Воскобоева Е.Ю., Кулешов А.А., Ветриле М.С., Лисянский И.Н. Поздняя диагностика Мукополисахаридоза VI типа (синдром Марото-Лами). Вестник травматологии и ортопедии им. Н.Н. Приорова, 2017, №3, с. 51-56
111. Салугина С.О., Каменец Е.А., Федоров Е.С., Захарова Е.Ю., Каледа М.И. Результаты молекулярно-генетического скрининга мутаций генов NLRP3, TNFRSF1 и MVK у пациентов с аутовоспалительными заболеваниями и системным ювенильным артритом. Современная ревматология, 2017; 11(3): 33 – 43
112. Воскресенская А.А., Поздеева Н.А., Васильева Н.А., Зинченко Р.А. Аниридийная кератопатия. Практическая медицина, 2017. Т. 1. № 9 (110). С. 139-143
113. Марахонов А.В., Васильева Т.А., Воскресенская А.А., Кадышев В.В., Поздеева Н.А., Шилова Н.В., Браславская С.И., Хлебникова О.В., Зинченко Р.А., Куцев С.И. Опыт применения медицинской технологии диагностики врожденной аниридии в ФГБНУ «МГНЦ». Медицинская генетика, 2017. Т.16. №11. С.23-26
114. Петрова Н.В., Каширская Н.Ю., Васильева Т.А., Воронкова А.Ю., Кондратьева Е.И., Шерман В.Д., Новоселова О.Г., Красовский С.А., Черняк А.В., Амелина Е.Л., Гинтер Е.К., Куцев С.И., Зинченко Р.А. Фенотипические особенности у больных муковисцидозом с мутацией L138INS (P.LEU138DUP). Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского, 2017; 96 (6): 64–72
115. Смирнихина С.А., Банников А.В., Анучина А.А., Кочергин-Никитский К.С., Адильгереева Э.П., Лавров А.В. Факторы, влияющие на эффективность CRISPR/Cas9 для коррекции мутации F508del при муковисцидозе. Медицинская генетика, 2017, Т. 16, № 11, с. 32-37
116. Табаков В.Ю., Зиновьева О.Е., Воскресенская О.Н., Скоблов М.Ю. Получение и исследование характеристик культуры миобластов человека *in vitro* для обеспечения технологий клеточной и генетической терапии патологических состояний скелетных мышц. Клеточные технологии в биологии и медицине, 2017 г., № 4, стр.222-228
117. Щагина О.А., Полякова Д.А., Рыжкова О.П., Булах М.В., Забненкова В.В., Логинова А.Н., Поляков А.В. Причины мышечной дистрофии у женщин с направляющим диагнозом «мышечная дистрофия Дюшена/Беккера. Медицинская генетика, 2017,16(11):17-22
118. Твеленева А.А., Мусатова Е.В., Шилова Н.В. Методы полногеномной амплификации генетического материала единичных клеток. Медицинская генетика, 2017, Т.16. №11, стр. 3-7
119. Маркова Ж.Г., Миньженкова М.В., Тарлычева А.А., Цветкова Т.Г., Галкина В.А., Шилова Н.В. Фенотипическая вариабельность у пациентов с *de novo* X-аутосомными несбалансированными транслокациями. Медицинская генетика, 2017, Т.16. №12, стр. 43-47
120. Жикривецкая С.О., Орлова А.А., Мусатова Е.В., Померанцева Е.А. Преимплантационная генетическая диагностика дупликации в районе 17p11.2 при синдроме Шарко-Мари-Тута типа 1. Медицинская генетика, 2017, Т.16. №11, стр. 3-7
121. Михайленко Д.С., Новиков А.А., Григорьева М.В., Ефремов Г.Д., Сивков А.В., Сафронова Н.Ю., Сорокин К.С., Земскова М.Ю., Немцова М.В., Алексеев Б.Я., А.Д. Каприн.

Сравнение экспрессии гена PCA3 в осадках и экзосомах мочи при раке предстательной железы. Онкоурология, 2017. – Т. 13. - № 3. – С. 54-60

122. Алексеева Е.А., Бабенко О.В., Козлова В.М., Ушакова Т.Л., Саакян С.В., Танас А.С., Немцова М.В., Стрельников В.В., Залетаев Д.В. Результаты использования новой медицинской технологии комплексной ДНК-диагностики ретинобластомы. Медицинская генетика, 2017. Т. 16. № 10. С. 41-46
123. Симонова О.А., Кузнецова Е.Б., Танас А.С., Руденко В.В., Поддубская Е.В., Кекеева Т.В., Керимов Р.А., Троценко И.Д., Пашенко М.С., Алексеева Е.А., Залетаев Д.В., Стрельников В.В. Метилирование генов матриксных металлопротеиназ и их ингибиторов в норме и при раке молочной железы. Медицинская генетика, 2017. Т. 16. № 10. С. 36-40
124. Сигин В.О., Кузнецова Е.Б., Симонова О.А., Жевлова А.И., Литвяков Н.В., Слонимская Е.М., Цыганов М.М., Володин И.В., Шикеева А.А., Стрельников В.В., Залетаев Д.В., Танас А.С. Медицинская ДНК-технология оценки чувствительности опухолей молочной железы люминального В подтипа к неoadъювантной химиотерапии с применением антрациклинов на основе маркеров метилирования ДНК. Медицинская генетика, 2017. Т. 16. № 10. С. 29-35
125. Денисенко М.В., Курцер М.А., Курило Л.Ф., Рабаданова А.К. Значение исследования биоптата яичника в оценке овариального резерва у пациенток с бесплодием. Российский вестник акушера-гинеколога, 2017. Т. 17. № 5. С. 52-56.
126. Штаут М.И., Шилейко Л.В., Репина С.А., Красовский С.А., Шмарина Г.В., Сорокина Т.М., Курило Л.Ф., Черных В.Б. Комплексное сперматологическое обследование пациентов с муковисцидозом. Андрология и генитальная хирургия, 2017 – Т.18 - №4. - С. 69-76
127. Хаят С.Ш., Курило Л.Ф., Черных В.Б. Этико-правовые проблемы анонимности доноров эякулята. Андрология и генитальная хирургия, 2017 – Т.18 - №4. - С. 57-60
128. Кальянов А.А., Ершова Е.С., Вейко Н.Н., Малиновская Е.М., Каменева Л.В., Конькова М.С., Ермаков А.В., Мартынов А.В., Умрюхин П.Е., Костюк С.В. Активизация антиоксидантного ответа в стволовых клетках человека при действии радиации в малых дозах. Биомедицинская радиоэлектроника, 2017. - №10. - С.37-40
129. Тарасенко Н.В., Гончарова И.А., Марков А.В., Кондратьева Е.И. Ассоциация генов различных функциональных классов с сахарным диабетом 1 типа. Генетика, 2017. - Т. 53.- №8. С. 973-980
130. Янкина Г.Н., Лошкова Е.В., Кондратьева Е.И., Желев В.А., Михалев Е.В. Коморбидность при целиакии. Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского, 2017. -Т.96. №6.-С.140-149.
131. Горленко Г.Н., Янкина Г.Н., Давыдова Т.В., Вторушин С.В., Лошкова Е.В., Кондратьева Е.И., Желев В.А., Кривоногова Т.С. Экссудативная энтеропатия у ребенка первого года жизни. Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского, 2017. -Т.96. № 6. -С.176-182.
132. Кондратьева Е.И., Цирульникова О.М., Воронкова А.Ю., Маломуж О.И., Ильенкова Н.Н., Каширская Н.Ю., Шерман В.Д. Цирроз и опыт трансплантации печени у детей и подростков. Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского, 2017. -Т.96. №6.-С.36-47.
133. Шерман В.Д., Кондратьева Е.И., Воронкова А.Ю., Каширская Н.Ю., Шабалова Л.А., Никонова В.С., Жекайте Е.К., Куцев С.И. Влияние неонатального скрининга на течение муковисцидоза на примере групп пациентов Московского региона. Медицинский совет, 2017. - №18. – С. 124-128
134. Кондратьева Е.И., Шмарина Г.В., Ершова Е.С., Костюк С.В., Красовский С.А., Воронкова А.Ю., Никонова В.С., Шерман В.Д., Жекайте Е.К., Усачева М.В. Содержание матриксных металлопротеиназ и фактор некроза опухолей- α при муковисцидозе. Вопросы практической педиатрии, 2017. - №4. - С.15-23
135. Новоселова О.Г., Кондратьева Е.И., Петрова Н.В., Биканов Р.А., Зинченко Р.А. Полиморфные варианты гена цитохрома CYP3A4 с муковисцидозом и риск развития

неблагоприятных побочных реакций на антибактериальную терапию в детском возрасте. Врач, 2017, №10, С27-32.

136. Воскресенская А.А., Поздеева Н.А., Васильева Н.А., Гаглоев Б.В., Шипунов А.А., Зинченко Р.А. Диагностические возможности оптической когерентной томографии и лазерной сканирующей конфокальной микроскопии в изучении проявлений аниридной кератопатии. Вестник офтальмологии, 2017. Т. 133. №6. С. 30-44.
137. Баранов А.А., Намазова-Баранова Л.С., Боровик Т.Э., Бушуева Т.В., Вишнёва Е.А., Глоба О.В., Журкова Н.В., Захарова Е.Ю., Звонкова Н.Г., Кузенкова Л.М., Куцев С.И., Михайлова С.В., Николаева Е.А., Новиков П.В., Пушков А.А., Савостьянов К.В., Селимзянова Л.Р. Метилмалорновая ацидурия у детей: клинические рекомендации. Педиатрическая фармакология, 2017. Т. 14. № 4. С. 258-271.
138. Новикова Е.С., А. С. Котов, Ю. Ю. Коталевская, Л. Ю. Глухова, М. С. Бунак, Н. А. Семенова Болезнь Ниманна—Пика типа С у ребенка. Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова, Спецвыпуски. 2017;117(11): 62-66
139. Кондратьева Е.И., Петрова Н.В., Красовский С.А., Каширская Н.Ю., Куцев С.И., Гинтер Е.К., Поляков А.В., Амелина Е.Л., Воронкова А.Ю., Шерман В.Д., Черняк А.В., Зинченко Р.А. Фенотип пациентов с комплексным аллелем S466X-R1070Q при муковисцидозе в Российской Федерации. Пульмонология, 2017; 27 (6): 695-703
140. Новоселова О.Г., Петрова Н.В., Кондратьева Е.И., Красовский С.А., Воронкова А.Ю., Зинченко Р.А. Влияние полиморфизма генов семейства глутатион-трансфераз на тяжесть клинических проявлений муковисцидоза. Фармакогенетика и фармакогеномика, 2017, №2, С. 42-43
141. Шагинян И.А., М.Ю. Чернуха, Л.Р. Аветисян Е. А. Сиянова, Д. Г. Кулястова, О. С. Медведева, Т. В. Припутневич, Д.Ю. Трофимов, А. В. Гордеев, Е. И. Кондратьева, Е. Л. Амелина, С. А. Красовский Эпидемиологические особенности хронической инфекции легких у больных муковисцидозом. Эпидемиология и вакцинопрофилактика, 2017, №6, С. 5-14
142. Чернуха М.Ю., Шагинян И.А., Жуховицкий В.Г., Аветисян Л.Р., Кулястова Д.Г., Сиянова Е.А., Медведева О.С., Поляков Н.Б., Соловьев А.И., Грумов Д.А., Кондратьева Е.И., Каширская Н.Ю., Капранов Н.И., Шерман В.Д., Воронкова А.Ю., Никонова В.С., Амелина Е.Л., Красовский С.А., Усачева М.В. Применение системы MALDI Biotyper и алгоритма микробиологической диагностики для идентификации неферментирующих микроорганизмов, выделенных из дыхательных путей у больных муковисцидозом. Клиническая микробиология и антимикробная химиотерапия, 2017 №4, С 327 -335
143. Болотова Н.В., Аверьянов А.П., Филина Н.Ю., Захарова Е.Ю., Меликян М.А., Великоцкая О.А., Строкова Т.В., Пальцева Ю.В. Гликогеноз IX типа у ребенка 9 лет. Проблемы эндокринологии, Том 63, № 2 (2017) стр. 139-142
144. Орлова Е.М., Куркина М.В., Созаева Л.С., Карева М.А., Канивец И.В., Антонец А.В., Захарова Е.Ю. Случай сочетания миопатии, надпочечниковой недостаточности и умственной отсталости, связанный с делецией Хр21. Проблемы эндокринологии, Том 63, № 5 (2017) стр. 329-333
145. Баранов А.А., Л. С. Намазова-Баранова, Т. Э. Боровик, Т. В. Бушуева, О. В. Глоба, Н. В. Журкова, Е. А. Вишнёва, Е. Ю. Захарова, Н. Г. Звонкова, Л. М. Кузенкова, С. И. Куцев, С. В. Михайлова, Е. А. Николаева, П. В. Новиков, А. А. Пушков, К. В. Савостьянов, Е. Ю. Воскобоева, Л. Р. Селимзянова, А. Н. Семякина Гомоцистинурия у детей. Вопросы современной педиатрии, Том 16, № 6 (2017)
146. Семякина А.Н., Е. Ю. Воскобоева, Т. М. Букина, А. Н. Букина, Е. А. Николаева, И. С. Данцев, М. Н. Харабадзе Ю.И. Давыдова Клинико-генетическая характеристика муколипидоза II и III А типов у детей. Российский вестник перинатологии и педиатрии, Том 62, № 3 (2017)

147. Дегтярева А.В., Е. В. Степанова, Ю. С. Иткис, Е. И. Дорощева, М. В. Нароган, Л. В. Ушакова, А. А. Пучкова, В. Г. Быченко, П. Г. Цыганкова, Т. Д. Крылова, И. О. Бычков. Клиническое наблюдение пациента с синдромом истощения митохондриальной ДНК. Российский вестник перинатологии и педиатрии, Том 62, № 5 (2017)
148. Кривоногова Т.С., Гергет О.М., Лошкова Е.В., Кондратьева Е.И. и др. Антенатальное прогнозирование последствий перинатальных поражений нервной системы у детей. Вопросы практической педиатрии, 2017. - №6. - С.7-15
149. Куцев С.И. Путь пациента с редким диагнозом: нормативные документы и организация лечебно-диагностического процесса при орфанном заболевании в Российской Федерации. Нервно-мышечные болезни, 2017, том 7, №4, стр. 61-63

МОНОГРАФИИ:

1. Курило Л.Ф., Хаят С.Ш. Этико-правовые проблемы определения статуса эмбриона человека при выполнении медико-биологических технологий. Глава в книге: Ценностные основания научного познания. Отв. Ред. Г.Л. Белкина, ред. Сост. М.И. Фролова, М., Ленанд, 2017 г. -312 с. С.187-197
2. Ижевская В.Л. Клиническое применение полногеномного анализа: надежды и этические проблемы. Глава в книге: Ценностные основания научного познания. Отв. Ред. Г.Л. Белкина, ред. Сост. М.И. Фролова, М., Ленанд, 2017 г. -312 с. С.198-204
3. Поляков А.В. Генетика Муковисцидоза. Национальный консенсус «Муковисцидоз: определение, диагностические критерии, терапия»/под ред. Е.И. Кондратьевой, Н.Ю. Каширской, Н.И. Капранова, - М.:ООО «Компания БОРГЕС». - 2016. - 204 с.
4. Водовозова Э.В., Капранов Н.И., Леденева Л.Н. Муковисцидоз (региональные особенности), Ставрополь, 2017, 167 стр.
5. Михайлова С.В., Захарова Е.Ю., Петрухин А.С. Нейрометаболические заболевания у детей и подростков: диагностика и подходы к лечению, М.: Литтерра, 2017, 368 с.
6. Михайленко Д.С., Алексеев Б.Я., Каприн А.Д. Глава 2. Молекулярная генетика рака предстательной железы. Рак простаты: от протеомики и геномики к хирургии под ред. М.И. Коган, Д.Ю. Пушкаръ. – Ростов н/Д: Изд-во ЮНЦ РАН, 2017, С. 34-42.
7. Воронина Е.С., Морозова Л.Ф. Глава 2. Кариотип клеточных линий меланомы человека. Клеточные линии меланомы человека / Под общ. ред. И. Н. Михайловой, М. М. Давыдова, СПб.: Научное издание, 2017. – 174 с., с. 20-24.
8. Михайленко Д.С., Алексеев Б.Я., Каприн А.Д. Глава 1. Молекулярно-биологические основы патогенеза и генетические основы рака мочевого пузыря. Рак мочевого пузыря. Под ред. М.И. Когана, М.: Медфорум 2017. – 262 стр. - С. 10-21
9. Руденко В., Танас А., Казакова С. Прогностический потенциал метилирования при остром миелоидном лейкозе. Прогностический потенциал метилирования при остром миелоидном лейкозе, LAP LAMBERT Academic Publishing 2017, 84 с.
10. Поляков А.В., Шагина О.А. Глава 3. ДНК-диагностика наследственных заболеваний. Наследственные болезни: национальное руководство: краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева., М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. — 464 с. - С. 60-70
11. Захарова Е.Ю., Байдакова Г.В. Глава 2. Лабораторная диагностика наследственных болезней обмена веществ. Наследственные болезни: национальное руководство: краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева., М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. — 464 с. - С. 43-59
12. Шилова Н.В. Глава 5. Пренатальная диагностика хромосомных болезней. Наследственные болезни: национальное руководство: краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева., М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. — 464 с. - С. 92-116

13. Воскобоева Е.Ю. Глава 6. Предимплантационная генетическая диагностика. Наследственные болезни: национальное руководство: краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева., М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. — 464 с. - С. 117-132
14. Гинтер Е.К. Глава 8. Моногенные наследственные болезни. Наследственные болезни: национальное руководство: краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева., М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. — 464 с. - С. 162-183
15. Цыганкова П.Г., Иткис Ю.С., Крылова Т.Д. Глава 9. Митохондриальное наследование и митохондриальные болезни. Наследственные болезни: национальное руководство: краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева., М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. — 464 с. - С. 184-200
16. Захарова Е.Ю., Михайлова С.В. Глава 14. Лечение наследственных болезней. Наследственные болезни: национальное руководство: краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева., М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. — 464 с. - С.318-344
17. Ижевская В.Л., Бочков Н.П. Глава 19. Этические вопросы медицинской генетики. Наследственные болезни: национальное руководство: краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева., М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. — 464 с. - С. 431-458
18. Молекулярно-биологические технологии в медицинской практике. Под ред. А.Б. Масленникова. (Ред. Куцев С.И., Ижевская В.Л., Поляков А.В. и др.) Выпуск 26., ИД Академиздат. Новосибирск. 2017, 156 стр.