

2014 г.

СТАТЬИ В ЗАРУБЕЖНЫХ ЖУРНАЛАХ:

1. Tylki-Szymanska A; Jurkiewicz E, Zakharova E ; Bobek-Billewicz B Leukoencephalopathy with brain stem and spinal cord involvement and lactate elevation (LBSL) high outcome variability among two siblings. *Neuropediatrics*, 2014, Jun;45(3):188-190 DOI: 10.1055/s-0033-1364105
2. Pukhalsky A., Shmarina G., Kapranov N., Kashirskaya N., Avakian L., Alioshkin V. Anti-inflammatory therapy prevents hepatobiliary abnormalities in cystic fibrosis patients: low doses of azithromycin or of prednisolone restore impaired inflammatory response. *Inflammation Research*, сдано в печать
3. Glebova K., O.N. Reznik, A.O. Reznik, R. Mehta, A.Galkin, A. Baranova, M. Skoblov siRNA Technology in Kidney Transplantation: Current Status and Future Potential. *BioDrugs*, 2014, 10.1007/s40259-014-0087-0
4. Behar D.M., Metspalu M., Baran Y., Kopelman N.M., Yunusbayev B., Gladstein A., Tzur S., Sahakyan H., Bahmanimehr A., Yepiskoposyan L., Tambets K., Khusnutdinova E.K., Kushniarevich A., Balanovsky O., Balanovska E., Kovacevic L., Marjanovic D., Mihailov E., Kouvatsi A., Triantaphyllidis C., King R.J., Semino O., Torroni A., Hammer M.F., Metspalu E., Skorecki K., Rosset S., Halperin E., Villems R., Rosenberg N. No Evidence from Genome-Wide Data of a Khazar Origin for the Ashkenazi Jews. *Human biology*, 2013 Dec;85(6):859-900
5. Raghavan M, Skoglund P, Graf KE, Metspalu M, Albrechtsen A, Moltke I, Rasmussen S, Stafford TW Jr, Orlando L, Metspalu E, Karmin M, Tambets K, Rootsi S, Mägi R, Campos PF, Balanovska E, Balanovsky O, Khusnutdinova E, Litvinov S, Osipova LP, Fedorova SA, Voevoda MI, DeGiorgio M, Sicheritz-Ponten T, Brunak S, Demeshchenko S, Kivisild T, Villems R, Nielsen R, Jakobsson M, Willerslev E. Upper Palaeolithic Siberian genome reveals dual ancestry of Native Americans. *Nature*, 2014 Jan 2;505(7481):87-91. doi: 10.1038/nature12736
6. Clarke A.C., Prost S., Stanton J.-A.L., Matisoo-Smith E.A., White W.T.J., Kaplan M.E., Adhikarla S., GaneshPrasad A., Pitchappan R., Santhakumari A.V., Adler C.J., Cooper A., Der Sarkissian C.S.I., Haak W., Balanovska E., Balanovsky O., Bertranpetit J., Comas D., Haber M., Martínez-Cruz B. et al. From cheek swabs to consensus sequences: an A to Z protocol for high-throughput DNA sequencing of complete human mitochondrial genomes. *BMC Genomics*, 2014 Jan 25;15:68. doi: 10.1186/1471-2164-15-68
7. Elhaik E, Tatarinova T, Chebotarev D, Piras IS, Maria Calò C, De Montis A, Atzori M, Marini M, Tofanelli S, Francalacci P, Paganì L, Tyler-Smith C, Xue Y, Cucca F, Schurr TG, Gaieski JB, Melendez C, Vilar MG, Owings AC, Gómez R, Fujita R, Santos FR, Comas D, Balanovsky O, Balanovska E, Zalloua P, Soodyall H, Pitchappan R, Ganeshprasad A, Hammer M, Matisoo-Smith L, Wells RS; Genographic Consortium Geographic population structure analysis of worldwide human populations infers their biogeographical origins. *Nature Communications*, 2014 Apr 29;5:3513. doi: 10.1038/ncomms4513
8. Der Sarkissian C, Brotherton P, Balanovsky O, Templeton JE, Llamas B, Soubrier J, Moiseyev V, Khartanovich V, Cooper A, Haak W; Genographic Consortium Mitochondrial genome sequencing in Mesolithic North East Europe Unearths a new sub-clade within the broadly distributed human haplogroup C1. *PLoS One*, 2014 Feb 4;9(2):e87612. doi: 10.1371/journal.pone.0087612
9. Underhill PA, Poznik GD, Rootsi S, Järve M, Lin AA, Wang J, Passarelli B, Kanbar J, Myres NM, King RJ, Di Cristofaro J, Sahakyan H, Behar DM, Kushniarevich A, Sarac J, Saric T, Rudan P, Pathak AK, Chaubey G, Grugni V, Semino O, Yepiskoposyan L, Bahmanimehr A, Farjadian S, Balanovsky O, Khusnutdinova EK, Herrera RJ, Chiaroni J, Bustamante CD, Quake SR, Kivisild T, Villems R. The phylogenetic and geographic structure of Y-chromosome haplogroup R1a. *European Journal of Human Genetics*, 2014 Mar 26. doi: 10.1038/ejhg.2014.50
10. Baranova A. LRRC8s revisited: and now they SWELL! (Retrospective on DOI 10.1002/bies.201100173). *Bioessays*, 2014 Nov;36(11):1017-8

11. Ponomarenko E, Baranova A, Lisitsa A, Albar JP, Archakov A. The chromosome-centric human proteome project at FEBS Congress. *Proteomics*, 2014 Feb;14(2-3):147-52.
12. Lazaridis I, Patterson N, Mittnik A, Renaud G, Mallick S, Kirsanow K, Sudmant P.H., Schraiber J.G., Castellano S, Lipson M, Berger B, Economou C, Bollongino R, Fu Q, Bos K.I., Nordenfelt S, Li H, de Filippo C, Prüfer K, Sawyer S, Posth C, Haak W, Hallgren F, Fornander E, Rohland N, Delsate D, Francken M, Guinet J.-M., Wahl J., Ayodo G, Babiker H.A., Bailliet G., Balanovska E., Balanovsky O. et. al. Ancient human genomes suggest three ancestral populations for present-day Europeans. *Nature*, 2014, 513, 409–413 (18 September 2014) doi:10.1038/nature13673
13. Balanovsky O., Koshel S., Zaporozhchenko V., Pshenichnov A., Sychev R., Balanovska E. Geographic Variation of the Human Gene Pool: the Global Patterns. *Вестник Московского университета. Серия 23: Антропология*, 2014. № 3. С. 113.
14. Bogunov Yu., Bogunova A., Chukhryaeva M., Agdzhoyan A., Kuznetsova M., Padyukova A., Zhabagin M., Balanovska E., Balanovsky O. The Gene Pool of Nanais from Russian Far East: Population and Clain Structures. *Вестник Московского университета. Серия 23: Антропология*, 2014. № 3. С. 115
15. Raghavan M, DeGiorgio M, Albrechtsen A, Moltke I, Skoglund P, Korneliussen TS, Gronnow B, Appelt M, Gullov HC, Friesen TM, Fitzhugh W, Malmstrom H, Rasmussen S, Olsen J, Melchior L, Fuller BT, Fahrni SM, Stafford T Jr, Grimes V, Renouf MA, Cybulski J, Lynnerup N, Lahr MM, Britton K, Knecht R, Arneborg J, Metspalu M, Cornejo OE, Malaspinas AS, Wang Y, Rasmussen M, Raghavan V, Hansen TV, Khusnutdinova E, Pierre T, Dneprovsky K, Andreasen C, Lange H, Hayes MG, Coltrain J, Spitsyn VA, Gotherstrom A, Orlando L, Kivisild T, Villems R, Crawford MH, Nielsen FC, Dissing J, Heinemeier J, Meldgaard M, Bustamante C, O'Rourke DH, Jakobsson M, Gilbert MT, Nielsen R, Willerslev E. The genetic prehistory of the New World Arctic. *Science*, 2014 Aug 29;345(6200):1255832. doi:10.1126/science.1255832
16. Kolker E, Özdemir V, Martens L, Hancock W, Anderson G, Anderson N, Aynacioglu S, Baranova A, Campagna SR, Chen R, Choiniere J, Dearth SP, Feng WC, Ferguson L, Fox G, Frishman D, Grossman R, Heath A, Higdon R, Hutz MH, Janko I, Jiang L, Joshi S, Kel A, Kemnitz JW, Kohane IS, Kolker N, Lancet D, Lee E, Li W, Lisitsa A, Llerena A, Macnealy-Koch C, Marshall JC, Masuzzo P, May A, Mias G, Monroe M, Montague E, Mooney S, Nesvizhskii A, Noronha S, Omenn G, Rajasimha H, Ramamoorthy P, Sheehan J, Smarr L, Smith CV, Smith T, Snyder M, Rapole S, Srivastava S, Stanberry L, Stewart E, Toppo S, Uetz P, Verheggen K, Voy BH, Warnich L, Wilhelm SW, Yandl G. Toward more transparent and reproducible omics studies through a common metadata checklist and data publications. *OMICS A Journal of Integrative Biology*, 2014 Jan;18(1):10-4
17. Dmitriev AA, Rudenko EE, Kudryavtseva AV, Krasnov GS, Gordiyuk VV, Melnikova NV, Stakhovsky EO, Kononenko OA, Pavlova LS, Kondratieva TT, Alekseev BY, Braga EA, Senchenko VN, Kashuba VI. Epigenetic Alterations of Chromosome 3 Revealed by NotI-Microarrays in Clear Cell Renal Cell Carcinoma. *BioMed Research International (Journal of Biomedicine and Biotechnology)*, 2014;735292, 1-9, DOI: 10.1155/2014/735292
18. Naumenko V., Tyulenev Y., Kurilo L., Shileiko L., Sorokina T., Evdokimov V., Yakovleva V., Kovalyk V., Malolina E., Kulibin A., Gomberg M., Kushch A. Detection and quantification of human herpes viruses types 4-6 in sperm samples of patients with fertility disorders and chronic inflammatory urogenital tract diseases. *Andrology (International Journal of Andrology)*, 2014, Vol. 2, Issue 5, p. 687–694, DOI: 10.1111/j.2047-2927.2014.00232.x
19. Stovbun S. V., M. A. Gomberg, V. I. Sergienko, E. E. Bragina, V. A. Tverdislov “Microbiological aging” by Mechnikov. How to interpret these ideas today?. *Биофизика*, 2014, Vol. 59, No. 4, pp. 796–798
20. Knappskog S, Gansmo LB, Dibirova K, Metspalu A, Cybulski C, Peterlongo P, Aaltonen L, Vatten L, Romundstad P, Hveem K, Devilee P, Evans GD, Lin D, Van Camp G, Manolopoulos VG,

- Osorio A, Milani L, Ozcelik T, Zalloua P, Mouzaya F, Bliznetz E, Balanovska E, Pocheshkova E, Kučinskas V, Atramentova L, Nymadawa P, Titov K, Lavryashina M, Yusupov Y, Bogdanova N, Koshel S, Zamora J, Wedge DC, Charlesworth D, Dörk T, Balanovsky O, Lønning PE. Population distribution and ancestry of the cancer protective MDM2 SNP285 (rs117039649). *Oncotarget*, 2014, Sep 30;5(18):8223-34
21. Vilar M.G., Melendez C., Sanders A.B., Walia A., Gaieski J.B., Owings A.C., Schurr T.G., The Genographic Consortium Genetic diversity in Puerto Rico and its implications for the peopling of the Island and the West Indies . *American Journal of Physical Anthropology*, 2014. Nov. 155(3). P. 352-368, DOI: 10.1002/ajpa.22569
 22. Lavrov A., Adilgereeva E., Smirnikhina S., Chelysheva E., Shukhov O., Turkina A., Kutsev S. Analysis of Transcriptome in Chronic Myeloid Leukemia Reveals genes and Pathways Potentially Involved in the Resistance to TKI Therapy. *Haematologica*, 2014. T. 99. № S1. C. 607
 23. Kononova S.K., Sidorova O.G., Fedorova S.A., Platonov F.A., Izhevskaya V.L., Khusnutdinova E.K. Bioethical issues of preventing hereditary diseases with late onset in the Sakha Republic (Yakutia). *International Journal of Circumpolar Health*, 2014, 73: 25062, dx.doi.org/10.3402/ijch.v73.25062
 24. Pchelina SN, Nuzhnyi EP, Emelyanov AK, Boukina TM, Usenko TS, Nikolaev MA, Salogub GN, Yakimovskii AF, Zakharova E Increased plasma oligomeric alpha-synuclein in patients with lysosomal storage diseases. *Neuroscience Letters*, 2014;583:188-93, 10.1016/j.neulet.2014.09.041
 25. Jurecka A, Zakharova E, Malinova V, Voskoboeva E, Tylki-Szymańska A. Attenuated osteoarticular phenotype of type VI mucopolysaccharidosis: a report of four patients and a review of the literature. *Clinical Rheumatology*, 2014 May;33(5):725-31, 10.1007/s10067-013-2423-z
 26. Jurecka A, Zakharova E, Cimbalistiene L, Gusina N, Malinova V, Rózdżyńska-Świątkowska A, Golda A, Kulpanovich A, Kaldenovna Abdilova G, Voskoboeva E, Tylki-Szymańska A Mucopolysaccharidosis type VI in Russia, Kazakhstan, and Central and Eastern Europe. *Pediatrics International*, 2014 Aug;56(4):520-5, 10.1111/ped.12281
 27. Smyth A.R., Scott C. Bell, Snezana Bojcin, Mandy Bryon, Alistair Duff, Patrick Flume, Nataliya Kashirskaya, Anne Munck, Felix Ratjen, Sarah Jane Schwarzenberg, Isabelle Sermet-Gaudelus, Kevin W. Southern, Giovanni Taccetti, Gerald Ullrich, Sue Wolfe European Cystic Fibrosis Society Standards of Care: Best Practice guidelines . *Journal of Cystic Fibrosis*, Volume 13, Supplement 1, Pages S23–S42
 28. Kashirskaya N.Y., Nikolay I. Kapranov, Suntje Sander-Struckmeier, Vladimir Kovalev Safety and efficacy of Creon® Micro in children with exocrine pancreatic insufficiency due to cystic fibrosis. *Journal of Cystic Fibrosis*, 2015 Mar;14(2):275-81 doi:10.1016/j.jcf.2014.07.006
 29. Veytsman B, Wang L, Cui T, Bruskin S, Baranova A. Distance-based classifiers as potential diagnostic and prediction tools for human diseases. *BMC Genomics*, 2014;15 Suppl 12:S10. doi: 10.1186/1471-2164-15-S12-S10

СТАТЬИ В ОТЕЧЕСТВЕННЫХ ЖУРНАЛАХ:

1. Амелина С.С., Ветрова Н.В., Пономарева Т.И., Амелина М.А., Дегтерева Е.В., Ельчинова Г.И., Михайлова Л.К., Зинченко Р.А. Отягощенность и разнообразие наследственной патологии в четырех районах Ростовской области. *Генетика*, 2014. Т. 50. № 1. С. 91
2. Никитина В.А., Чаушева А.И. Риск генетической трансформации мультипотентных мезенхимальных стромальных клеток in vitro. *Генетика*, 2014. Т. 50. № 1. С. 100
3. Бобылова М.Ю., Н.Ю.Некрасова, В.С.Какаулина, А.В.Декопов, Г.Е.Руденская. Синдром Леша-Нихана. Обзор литературы и клинический пример. Итоги нейрохирургического лечения. *Журнал неврологии и психиатрии им.С.С.Корсакова*, сдано в печать

4. Омельченко Д.О., Ржанинова А.А., Гольдштейн Д.В. Сравнительный парный анализ транскриптома спонтанно трансформированных мультипотентных стромальных клеток жировой ткани человека. Генетика, 2014. Т. 50. № 1. С. 106
5. Логинов В.И., Аткарская М.В., Бурденный А.М., Заварыкина Т.М., Казубская Т.П., Носиков В.В., Брага Э.А., Жижина Г.П. Ассоциация полиморфных маркеров Arg72Pro гена-онкосупрессора TP53 и T309G гена MDM2 с риском развития немелкоклеточного рака легкого у русских Московского региона. Молекулярная биология, 2014. Т. 48. № 1. С. 62
6. Спицын В.А., Спицына Н.Х. Актуальные проблемы популяционной фармакогенетики. Сборник "Расы и народы", сдано в печать
7. Костюк С.В., О.В.Чвартацкая, М.С.Конькова, С.М. Стукалов, Т.Д.Смирнова, Л.А.Каменева, В.И.Спицын, Н.Н. Вейко Изменение свойств внеклеточной ДНК стимулирует образование и репарацию разрывов хроматина культивируемых мезенхимных стволовых клеток человека. Бюллетень экспериментальной биологии и медицины, сдано в печать
8. Котлукова Н.П., Бомбардинова Т.Д., Антоненко В.Г., Козлова Ю.О., Казанцева И.А., Кисленко О.А., Симонова Л.В. Микроделеция 22-й хромосомы у детей с врожденными пороками сердца – результаты поиска. Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского, 2014 №1, с. 40-43
9. Утевская О.М., Пшеничнов А.С., Дибирова Х.Д., Роотси С.З, Агджоян А.Т., Чурносов М.И., Балановская Е.В., Атраментова Л.А., Балановский О.П. Сходство и различия генофондов украинских и русских популяций Слобожанщины по маркерам Y-хромосомы. Цитология и генетика (Украина), сдано в печать
10. Близнец Е.А., Марцуль Д.Н., Хоров О.Г., Маркова Т.Г., Поляков А.В. Спектр мутаций в гене GJB2 у белорусских пациентов с тугоухостью. Результаты пилотного генетического скрининга нарушения слуха у новорожденных Гродненской области Беларуси. Генетика, 2014. Т. 50. № 2. С. 214
11. Дадали Е.Л., Шаркова И.В. Алгоритмы диагностики распространенных прогрессирующих мышечных дистрофий. Нервно-мышечные болезни, сдано в печать
12. Костюк С.В., А.Ю.Алексеева, М.С. Конькова, К.В.Глебова, Т.Д.Смирнова, Л.А.Каменева, В.Л.Ижевская, Н.Н. Вейко Окисленная внеклеточная ДНК снижает продукцию окиси азота эндотелиальной NO-синтазой (ENOS) в эндотелиальных клетках человека (HUVEC). Бюллетень экспериментальной биологии и медицины, 2014. Т. 157. № 2. С. 163-168
13. Захарова Е.Ю., Руденская Г.Е. Новая форма наследственной нейродегенерации с накоплением железа в мозге: клинические и молекулярно-генетические характеристики. Журнал неврологии и психиатрии им.С.С.Корсакова, 2014. Т. 114. № 1. С. 4-12
14. Грознова О.С., Харламов Д.А., Артемьева С.Б., Руденская Г.Е., Адян Т.А., Рыжкова О.П. Сердечно-сосудистые нарушения у больных X-сцепленной прогрессирующей мышечной дистрофией Эмери-Дрейфуса. Российский вестник перинатологии и педиатрии, 2014. Т. 59. № 1. С. 66-70
15. Дадали Е.Л., Шаркова И.В., Цыганкова П.Г., Галеева Н.М., Захарова Е.Ю., Поляков А.В. Клинико-генетические особенности окулофарингеальных прогрессирующих мышечных дистрофий. Нервно-мышечные болезни, сдано в печать
16. Борзенко С.А., Хлебникова О.В., Шурыгина М.Ф., Огородникова С.Н., Соломин В.А. Результаты комплексного подхода к дифференцированной клинико-этиологической диагностике центральной абиотрофии сетчатки Штаргардта в Российской Федерации. Российская педиатрическая офтальмология, 2014. № 1. С. 12-16
17. Жабагин М.К., Дибирова Х.Д., Фролова С.А., Сабитов Ж.М., Юсупов Ю.М., Тарлыков П.В., Тажигулова И.М., Балаганская О.А., Нимадава П., Захаров-Гезехус И.А., Балановский О.П. Связь изменчивости Y-хромосомы и родовой структуры: генофонд

- степной аристократии и духовенства казахов. Вестник Московского университета. Серия 23: Антропология, 2014. № 1. С. 96-101
18. Ельчинова Г.И., Зинченко Р.А. Репродуктивная характеристика татарского населения Татарстана. Вестник Московского университета. Серия 23: Антропология, 2014. № 1. С. 115-120
 19. Цаур Г.А., Meyer С., Попов А.М., Плеханова О.М., Кустанович А.М., Волочник Е.В., Ригер Т.О., Демина А.С., Друй А.Е., Флейшман Е.В., Сокова О.И., Ольшанская Ю.В., Стренева О.В., Шориков Е.В., Савельев Л.И., Marschalek R., Куцев С.И., Цвиренко С.В., Фечина Л.Г. Исследование структуры химерных генов с участием гена MLL при острых лейкозах у детей первого года жизни. Гематология и трансфузиология, 2014. Т. 59. № 1. С. 29-37
 20. Кондратьева Е.И., Терентьева А.А., Тарасенко Н.В., Лошкова Е.В., Тлиф А.И. Исследование ассоциации полиморфных маркеров генов семейства IL1 (IL1B и IL1RA) с клиническими вариантами пиелонефрита. Вопросы современной педиатрии, 2014. Т. 13. № 1. С. 60-64
 21. Аветисов С.Э., Шеремет Н.Л., Фомин А.В., Галоян Н.С., Ханаква Н.А., Логинова А.Н., Чухрова А.Л., Поляков А.В. Структурные изменения сетчатки и зрительного нерва у пациентов с наследственной оптической нейропатией Лебера. Вестник офтальмологии, 2014, №1, с. 4-11
 22. Лавров А.В., Зубцова Ж.И., Зубцов Д.А., Фролова М.А., Игнатова Е.О., Скрыпникова М.А., Малышева Е.В., Легченко Е.В., Утяшев И.А., Тюляндин С.А., Гольдштейн Д.В. Анализ циркулирующих опухолевых клеток при проведении предоперационной химиотерапии больным тройным негативным раком молочной железы. Клеточные технологии в биологии и медицине, 2014. № 1. С. 49-51
 23. Кондратьева Е.И., Левицкий Е.Ф., Степаненко Н.П., Светлик О.Б., Горбатенко Е.В., Близнец Е.А., Макиенко О.Н., Окунева Е.Г., Маркова Т.Г., Поляков А.В. Новая повторяющаяся протяженная делеция, включающая гены GJB2 и GJB6, приводит к изолированному сенсоневральному нарушению слуха с аутосомно-рецессивным типом наследования. Генетика, 2014. Т. 50. № 4. С. 474
 24. Брагина Е.Е. Протокол проведения спермиологического исследования. Андрология и генитальная хирургия, 2014. № 1. С. 15-24
 25. Хаят С.Ш., Андреева М.В., Шилейко Л.В., Остроумова Т.В., Сорокина Т.М., Мясников Д.А., Черных В.Б., Курило Л.Ф. Анализ параметров эякулята у мужчин с нормально концентрацией сперматозоидов и полизооспермией. Андрология и генитальная хирургия, 2014. № 1. С. 34-40
 26. Брагина Е.Е., Бочарова Е.Н. Количественное электронно-микроскопическое исследование сперматозоидов при диагностике мужского бесплодия. Андрология и генитальная хирургия, 2014. № 1. С. 41-50
 27. Васильев А.В., Бухарова Т.Б., Волков А.В., Вихрова Е.Б., Большакова Г.Б., Гольдштейн Д.В. Влияние даларгина на пролиферацию мультипотентных мезенхимальных стромальных клеток, дермальных фибробластов и клеток остеосаркомы человека *in vitro*. Гены и клетки, 2014 № 4. С. 76-80.
 28. Макарова Н.П., Казарян Л.М., Петрова Е.В., Кулакова Е.В., Курило Л.Ф., Баранова Г.Б., Поляков В.Ю., Калинина Е.А. Ультраструктурная патология ооцитов в циклах экстракорпорального оплодотворения как причина женского бесплодия. Акушерство и гинекология, 2014. № 3. С. 69-73
 29. Брюханова Н.О., Жилина С.С., Мещерякова Т.И., Зинченко Р.А., Сидоренко Е.Е., Климчук О.В. Синдром Фрейзера. Описание клинического случая. Детская больница, 2014. № 1 (55). С. 41-44

30. Каширская Н.Ю., Капранов Н.И. Современные фармакотерапевтические подходы к лечению муковисцидоза. Фарматека, 2014. № 3. С. 38-43
31. Красовский С.А., Каширская Н.Ю., Усачёва М.В., Амелина Е.Л., Черняк А.В., Науменко Ж.К. Влияние возраста постановки диагноза и начала специфической терапии на основные клинико-лабораторные проявления заболеваний у больных муковисцидозом. Вопросы современной педиатрии, 2014. Т. 13. № 2. С. 36-43
32. Козлова Ю.О., Забненкова В.В., Шилова Н.В., Миньженкова М.Е., Антоненко В.Г., Котлукова Н.П., Кисленко О.А., Золотухина Т.В., Поляков А.В. Генетическая и клиническая характеристики синдрома делеции 22q11.2. Генетика, 2014. Т. 50. № 5. С. 602
33. Спицын В.А., Макаров С.В., Моргулис Н.Б., Ельчинова Г.И., Карапетян М.К. Соотношение инсерционно-делеционного полиморфизма в гене СНТ1 с уровнем активности хитотриозидазы в русской популяции. Медицинская генетика, 2014. Т. 13. №1, с. 3-7
34. Ахмедова П.Г., Зинченко Р.А., Угаров И.В., Умаханова З.Р., Магомедова Р.М. Эпидемиология наследственных нервно-мышечных заболеваний в Республике Дагестан. Медицинская генетика, 2014. Т. 13. №2, с. 19-24
35. Миньженкова М.Е., Шилова Н.В., Маркова Ж.Г., Козлова Ю.О., Золотухина Т.В. Эффективность различных методов диагностики хромосомных аномалий при репродуктивных потерях. Медицинская генетика, 2014. Т. 13. №2, с. 25-30
36. Баранова Е.Е., Сергеев А.С., Иванова Л.Ю., Журавлева И.В., Ижевская В.Л., Гинтер Е.К. Комплексная оценка эффективности медико-генетического консультирования. Сообщение III. Эффективность обучения консультирующихся. Медицинская генетика, 2014. Т. 13. №2, с. 31-36
37. Стрельников В.В., Танас А.С., Руденко В.В., Кузнецова Е.Б., Залетаев Д.В. Геномный анализ метилирования ДНК с использованием секвенирования нового поколения. Медицинская генетика, 2014. Т. 13. №3, с. 32-37
38. Песик В.Ю., Федюнин А.А., Агджоян А.Т., Чухряева М.И., Утевская О.М., Евсеева И.В., Чурносов М.И., Лепендина И., Игнашкин М.А., Богунов Ю.В., Балановская Е.В., Орехов В.А., Балановский О.П. Разнообразие региональных русских популяций по STR маркерам, используемым при ДНК-идентификации. Генетика, 2014. Т. 50. № 6. С. 715
39. Конорова И.Л., Максимова М.Ю., Смирнова И.Н., Болотова Т.А., Вейко Н.Н., Ершова Е.С. Зависимость объема инфаркта мозга и исхода ишемического инсульта от циркулирующих в плазме крови CpG-богатых повторов генома. Биомедицинская радиоэлектроника, 2014. № 4. С. 38-39
40. Батожаргалова Б.Ц., Петрова Н.В., Тимковская Е.С., Мизерницкий Ю.Л., Зинченко Р.А. Анализ межгенных и ген-средовых взаимодействий, предрасполагающих к бронхиальной астме. Пермский медицинский журнал, 2014. Т. 31. № 2. С. 46-55
41. Зольникова И.В., Иванова М.Е., Стрельников В.В., Деменкова О.Н., Танас А.С., Рогатина Е.В., Егорова И.В., Рогова С.Ю. Фенотипическая вариабельность клинико-функциональных проявлений синдрома Ашера 2А типа (USH2A) с молекулярно-генетической верификацией диагноза. Российский офтальмологический журнал, 2014. Т. 7. № 2. С. 83-89
42. Никитин С.С., Ковальчук М.О., Захарова Е.Ю., Цивилева В.В. Болезнь Помпе с поздним началом: первое клиническое описание в России. Нервно-мышечные болезни, 2014. № 1. С. 62-68.
43. Руденская Г.Е., Кадникова В.А., Поляков А.В. Врожденная мышечная дистрофия с ригидным позвоночником, связанная с геном SEPNI. Журнал неврологии и психиатрии им.С.С.Корсакова, 2014; 5: 70-74
44. Макаров С.В., Карапетян М.К., Балинова Н.В., Бец Л.В., Спицын В.А. Инсерционно-делеционный полиморфизм в гене хитотриозидазы (СНТ1) в четырех этно-

- территориальных группах России. Вестник Московского университета. Серия 23: Антропология, 2014. № 2. С. 38-45
45. Пухальский А.Л., Шмарина Г.В., Алёшкин В.А. Иммунологические нарушения и когнитивный дефицит при стрессе и физиологическом старении. Часть I: патогенез и факторы риска. Вестник Российской академии медицинских наук, 2014. № 5-6. С. 14-22
 46. Ельчинова Г.И., Иванов А.В., Эльканова Л.А., Ревазова Ю.А., Зинченко Р.А. Допустимость использования карачаевских фамилий в качестве квазигенетического маркера в популяционно-генетических исследованиях. Генетика, 2014. Т. 50. № 7. С. 874
 47. Дадали Е.Л., Шаркова И.В., Воскобоева Е.Ю. Клинико-генетические характеристики моногенных идиопатических генерализованных эпилепсий. Нервные болезни, 2014. № 1. С. 15-21
 48. Каширская Н.Ю., Капранов Н.И., Шерман В.Д., Кондратьева Е.И., Воронкова А.Ю., Шелепнева Н.Е. Заместительная терапия ферментами поджелудочной железы при муковисцидозе. Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского, 2014. Т. 93. № 4. С. 124-131
 49. Кондратьева Е.И. Использование противовоспалительных препаратов в терапии больных муковисцидозом. Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского, 2014. Т. 93. № 4. С. 132-140
 50. Каширская Н.Ю., Капранов Н.И. Поражение желудочно-кишечного тракта и гепатобилиарной системы при муковисцидозе. Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского, 2014. Т. 93. № 4. С. 141-149
 51. Кондратьева Е.И., Капранов Н.И., Овсянкина Е.С., Черноусова Л.Н. Сочетание муковисцидоза и нетуберкулезного микобактериоза в детском возрасте. Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского, 2014. Т. 93. № 4. С. 167-169
 52. Шелепнева Н.Е., Каширская Н.Ю., Кондратьева Е.И., Шерман В.Д. Случай поздней диагностики муковисцидоза. Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского, 2014. Т. 93. № 4. С. 170-172
 53. Авакян Л.В., Семькин С.Ю., Пухальская Д.А., Шмарина Г.В., Чернуха М.Ю., Каширская Н.Ю. Клинические и иммунологические особенности больных муковисцидозом, хронически инфицированных *Burkholderia ceracia complex*. Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского, 2014. Т. 93. № 4. С. 32-38
 54. Капранов Н.И. Современная диагностика, терапия и социальная адаптация больных муковисцидозом в Российской Федерации. Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского, 2014. Т. 93. № 4. С. 6-10
 55. Кондратьева Е.И., Никонова В.С. Иммунизация больных муковисцидозом. Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского, 2014. Т. 93. № 4. С. 94-106
 56. Красовский С.А., Черняк А.В., Каширская Н.Ю., Кондратьева Е.И., Амелина Е.Л. Муковисцидоз в России: создание национального регистра. Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского, 2014. Т. 93. № 4. С. 44-55
 57. Шерман В.Д., Каширская Н.Ю., Капранов Н.И. Современный алгоритм диагностики муковисцидоза. Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского, 2014. Т. 93. № 4. С. 68-74
 58. Шерман В.Д., Каширская Н.Ю., Влацкая Ю.Ф., Чеботарева Т.А. ВИЧ-инфекция у ребенка с муковисцидозом. Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского, 2014. Т. 93. № 4. С. 165-167
 59. Воронкова А.Ю., Шерман В.Д. Случай поздней диагностики псевдо-Барттер синдрома у ребенка 6 месяцев с муковисцидозом. Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского, 2014. Т. 93. № 4. С. 172-174
 60. Капранов Н.И., Кондратьева Е.И., Шерман В.Д., Воронкова А.Ю. Муковисцидоз в подростковом возрасте. Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского, 2014. Т. 93. № 4. С. 198-199
 61. Самойленко В.А., Петрова Н.В., Бабаджанова Г.Ю., Нагорный А.Б., Красовский С.А., Чучалин А.Г. Роль гена-модификатора TCF7L2 в возникновении диабета у взрослых больных муковисцидозом. Пульмонология, 2014. № 2. С. 35-39

62. Красовский С.А., Амелина Е.Л., Усачева М.В., Степанова А.А., Поляков А.В., Черняк А.В., Науменко Ж.К. Фенотипические особенности взрослых больных муковисцидозом - носителей мутации 3849+10KbC>T. Пульмонология, 2014. № 1. С. 71-76
63. Грознова О.С., Руденская Г.Е., Адян Т.А., Харламов Д.А. Поражение сердца при наследственных нервно-мышечных заболеваниях у детей. Российский вестник перинатологии и педиатрии, 2014. Т. 59. № 2. С. 35-42
64. Казубская Т.П., Козлова В.М., Амосенко Ф.А., Соколова И.Н., Алексеева Е.А., Поляков В.Г. Диагностика наследственных форм опухолей у детей. Справочник заведующего КДЛ, 2014. № 7. С. 3-16
65. Михальчик Е.В., Супрун М.В., Федорова М.В., Ибрагимова Г.А., Дмитриева Е.И., Липатова В.А., Куцев С.И. Оценка содержания аденозинтрифосфата в луковицах волос кожи головы человека. Бюллетень экспериментальной биологии и медицины, 2014, Т. 157, №1, с. 125-128
66. Балановская Е.В., Балаганская О.А., Дамба Л.Д., Дибирова Х.Д., Агджоян А.Т., Богунов Ю.В., Жабагин М.К., Исакова Ж.Т., Лавряшина М.Б., Балановский О.П. Влияние природной среды на формирование генофонда тюркоязычного населения гор и степных предгорий Алтая-Саян, Тянь-Шаня и Памира. Вестник Московского университета. Серия 23: Антропология, 2014, №2, с. 46-55
67. Бондаренко М.Т., Жоржоладзе Н.В., Шермет Н.Л., Ронзина И.А., Галоян Н.С., Логинова А.Н., Чухрова А.Л., Поляков А.В. Болезнь Штаргардта и абиотрофия Франческетти (желтопятнистое глазное дно): патогенетические, клинические и молекулярно-генетические особенности. Вестник офтальмологии, 2014, Т. 130, №2, с. 72-76
68. Кушлинский Н.Е., Немцова М.В. Молекулярно-биологические характеристики злокачественных новообразований. Вестник Российской академии медицинских наук, 2014, № 1-2, с. 5-15
69. Волеводз Н.Н., Богова Е.А., Немцова М.В., Ермакова М.А., Чернова Т.О., Сазонова Н.И. Особенности ожирения и метаболических нарушений при синдроме Прадера-Вилли у детей. Проблемы эндокринологии, 2014, Т. 60, № 1, с. 24-31
70. Немцова М.В., Кушлинский Н.Е. Молекулярно-биологические маркеры в практической онкологии. Лабораторная служба, 2014. № 1. С. 14-22
71. Поспехова Н.И., Цуканов А.С., Шубин В.П., Сачков И.Ю., Ачкасов С.И., Кашников В.Н., Фролов С.А., Шелыгин Ю.А. Молекулярно-генетическая диагностика основных наследственных форм колоректального рака. Медицинский алфавит, 2014. Т. 1. № 2. С. 11-15
72. Поспехова Н.И., Шубин В.П., Ачкасов С.И., Кашников В.Н., Фролов С.А., Цуканов А.С., Шелыгин Ю.А. Синдром Линча среди российских больных колоректальным раком с отягощенным анамнезом. Вопросы биологической, медицинской и фармацевтической химии, 2014. Т. 12. № 1. С. 059-064
73. Капранов Н.И., Кондратьева Е.И., Шерман В.Д. Современная диагностика и лечение муковисцидоза. Медицинский совет, 2014. № 8. С. 44-49
74. Немцова М.В., Кушлинский Н.Е. Научный и клинический аспекты опухолевой клональности. Бюллетень экспериментальной биологии и медицины, 2014, Т. 158, №8, с. 214-220
75. Лалаянц М.Р., Маркова Т.Г., Бахшинян В.В., Близнец Е.А., Поляков А.В., Таварткиладзе Г.А. Аудиологическая картина и распространенность GJB2-обусловленной сенсоневральной тугоухости среди младенцев с нарушением слуха. Вестник оториноларингологии, 2014. № 2. С. 37-43
76. Лавров А.В., Смирнихина С.А., Адильгереева Э.П., Чельшева Е.Ю., Шухов О.А., Туркина А.Г., Куцев С.И. Анализ транскриптома опухолевых клеток при хроническом миелоидном лейкозе. Гематология и трансфузиология, 2014. Т. 59. № S1. С. 49

77. Дегтярева А.В., Никитина И.В., Орловская И.В., Захарова Е.Ю., Байдакова Г.В., Ионов О.В., Амирханова Д.Ю., Левадная А.В. Дефицит ацил-коэнзима А дегидрогеназы жирных кислот с очень длинной углеродной цепью. Российский вестник перинатологии и педиатрии, 2014. Т. 59. № 4. С. 41-47
78. Семячкина А.Н., Сухоруков В.С., Букина Т.М., Яблонская М.И., Меркурьева Е.С., Харабадзе М.Н., Проскурина Е.А., Захарова Е.Ю., Брыдун А.В., Шаталов П.А., Новиков П.В. Болезнь накопления гликогена, тип II (Болезнь Помпе) у детей. Российский вестник перинатологии и педиатрии, 2014. Т. 59. № 4. С. 48-55
79. Жученко Л.А., Голошубов П.А., Андреева Е.Н., Калашникова Е.А., Юдина Е.В., Латыпов А.Ш., Ижевская В.Л. и др. Аудит раннего пренатального скрининга в субъектах Российской Федерации. Часть 2. Республика Адыгея - Ярославская область. Медицинская генетика, 2014, Т. 13, №8 (146), с. 3-60
80. Жученко Л.А., Голошубов П.А., Андреева Е.Н., Калашникова Е.А., Юдина Е.В., Латыпов А.Ш., Ижевская В.Л. и др. Аудит раннего пренатального скрининга в субъектах Российской Федерации. Часть 1. Алтайский край - Пермский край. Медицинская генетика, 2014, Т. 13, №7 (145), с. 3-51
81. Апанович Н.В., Апанович Н.В., Карпухин А.В. Молекулярно-генетические характеристики и маркеры почечно-клеточной карциномы. Медицинская генетика, 2014, Т. 13, №9 (147), с. 3-10
82. Никитина В.А., Жанатаев А.К., Чаушева А.И., Куцев С.И. Применение метода геле-электрофореза отдельных клеток в комбинации с флуоресцентной гибридизацией *in situ* для прицельной оценки ДНК-повреждений. Медицинская генетика, 2014, Т. 13, №9 (147), с. 11-17
83. Хидиятова И.И., Азнабаев М.Т., Хидиятова И.М., Авхадеева С.Р., Джемилева Л.У., Зинченко Р.А, Хуснутдинова Э.К. Анализ гена коннексина 50 (GJA8) у больных с наследственной врожденной катарактой из Республики Башкортостан. Медицинская генетика, 2014, Т. 13, №9 (147), с. 37-41
84. Мелькина О.Е., Горянин И.И., Манухов И.В., Баранова А.В., Колб В.А., Светлов М.С., Завильгельский Г.Б. Триггер фактор осуществляет рефолдинг гетеродимерных, но не мономерных люцифераз. Биохимия, 2014. Т. 79. № 1. С. 79-86
85. Немцова М.В., Удилова А.А., Залетаев Д.В., Хоробрых Т.В. Полиморфизмы гена TUMS у больных раком желудка, связь с отдаленными результатами комбинированного лечения. Молекулярная медицина, 2014. № 4. С. 44-51
86. Чекунова Н.В., Быков И.И., Хоробрых Т.В., Немцова М.В. Молекулярно-генетические изменения в слизистой культи желудка больных, перенесших субтотальную дистальную резекцию желудка по поводу рака. Технологии живых систем, 2014. Т. 11. № 3. С. 46-51
87. Борзов Е.А., Марахонов А.В., Иванов М.В., Дроздова П.Б., Баранова А.В., Скоблов М.Ю. RANDTRAN: генератор наборов случайных транскриптов, учитывающий особенности строения мРНК в транскриптомах эукариот. Молекулярная биология, 2014, №5, с. 859-867
88. Черных В.Б., Руднева С.А., Сорокина Т.М., Шилейко Л.В., Курило Л.Ф., Рыжкова О.П., Чухрова А.Л., Поляков А.В. Характеристика состояния сперматогенеза у мужчин с бесплодием, имеющих различные типы делеций AZFC-региона. Андрология и генитальная хирургия, 2014. № 2. С. 48-57.
89. Пухальский А.Л., Шмарина Г.В., Алёшкин В.А. Иммунологические нарушения и когнитивный дефицит при стрессе и физиологическом старении. Часть II: новые подходы к профилактике и лечению когнитивных расстройств. Вестник Российской академии медицинских наук, 2014. № 7-8. С. 30-37
90. Курило Л.Ф. Аномалии развития половой системы вследствие генных мутаций. Клиническая и экспериментальная морфология, 2014. № 2 (10). С. 58-65

91. Воинова В.Ю., Семячкина А.Н., Воскобоева Е.Ю., Новиков П.В., Захарова Е.Ю. Мукополисахаридоз VI типа (Синдром Марото-Лами): клинические проявления, диагностика и лечение. Российский вестник перинатологии и педиатрии, 2014. № S4. С. 2-23
92. Зинченко Р.А., Васильева Т.А., Ельчинова Г.И., Петрова Н.В., Петрин А.Н., Гинтер Е.К. Эпидемиология наследственных болезней среди детского населения восьми районов Республики Татарстан. Якутский медицинский журнал, 2014. № 2 (46). С. 17-19.
93. Спицын В.А., Спицына Н.Х, Балинова Н.В. Генетические аспекты изучения тюркоязычных народов России и сопредельных стран. Актуальные вопросы антропологии (Минск), 2014, 9, 153 - 164
94. Балинова Н.В., Хонинов В.Н. К вопросу об изучении этнической группы исык-кульских калмыков. Вестник Калмыцкого института гуманитарных исследований РАН, 2014, 3, 100 - 105
95. Хонинов В.Н., Балинова Н.В. К изучению исык-кульских калмыков. Социально-гуманитарные знания, 2014, 10, с.149-155
96. Витязева И.И., Боголюбов С.В., Брагина Е.Е., Арифалин Е.А. Возможность получения сперматозоидов у мужчин с немозаичной формой Синдрома Клайнфельтера в программах экстракорпорального оплодотворения. Обзор литературы и описание случая. Андрология и генитальная хирургия, 2014, №3, с. 16-25
97. Франк Г.А., Завалишина Л.Э., Кекеева Т.В., Алексахина С.Н., Гарифуллина Т.Р., Иванцов О.А., Митюшкина Н.В., Пфайфер В., Стрелкова Т.Н., Имянитов Е.Н. Первое всероссийское молекулярно-эпидемиологическое исследование меланомы: результаты анализа мутаций в гене BRAF. Архив патологии, 2014, №3, с. 65-73
98. Деменкова О.Н., Зольникова И.В., Ижевская В.Л., Иванова М.Е., Рябцев Д.И., Рогатина Е.В., Егорова И.В., Рогова С.Ю., Стрельников В.В., Танас А.С. Макулярная электроретинография и методы визуализации сетчатки в диагностике болезни Штаргардта, верифицированной молекулярно-генетическими методами. Вестник новых медицинских технологий (электронное издание), 2014, № 1, DOI 10.12737/2827
99. Амелина С.С., Ветрова Н.В., Пономарева Т.И., Амелина М.А., Ельчинова Г.И., Петрин А.Н., Михайлова Л.К., Петрова Н.В., Васильева Т.А., Хлебникова О.В., Поляков А.В., Зинченко Р.А. Популяционная генетика наследственных болезней в 12 районах Ростовской области. Нозологический спектр моногенных наследственных болезней. Валеология, 2014. – №2. – С. 35-42
100. Амелина С.С., Ветрова Н.В., Пономарева Т.И., Амелина М.А., Михайлова Л.К., Петрин А.Н., Зинченко Р.А. Груз наследственных болезней в 12 районах Ростовской области. Валеология, 2014. – №2. – С. 43-48
101. Ельчинова Г. И., Васильева Т. А., Зинченко Р. А. Казанские татары: популяционно-генетическая характеристика. Живые и биокосные системы, 2014. – № 6
102. Ельчинова Г. И., Васильева Т. А., Зинченко Р. А. Татары-тептяри: популяционно-генетическая характеристика. Живые и биокосные системы, 2014. – № 7
103. Магомедова Р.М., Мутовин Г.Р., Ахмедова П.Г., Зинченко Р.А., Умаханова З.Р. Клинико-эпидемиологическое и молекулярно-генетическое исследование поясно-конечностных форм прогрессирующих мышечных дистрофий в Республике Дагестан. Якутский медицинский журнал, 2014. – №2. – С. 23-24
104. Ельчинова Г.И., Иванов А.В., Зинченко Р.А. Территориальная эндогамия карачаевцев. Сборник научных трудов X научной конференции «Генетика человека и патология: проблемы эволюционной медицины», Томск: 2014, вып. 10., с. 47-48
105. Лавряшина М.Б., Ульянова М.В., Балаганская О.А., Толочко Т.А., Дружинин В.Г., Балановская Е.В. Отражение ассимиляционных процессов в структуре популяций коренного населения Республики Хакасия. Сборник научных трудов X научной

- конференции «Генетика человека и патология: проблемы эволюционной медицины», Томск: 2014, вып. 10., с. 48-53
106. Падукова А.Д., Лавряшина М.Б., Кузнецова М.А., Жабагин М.К., Агджоян А.Т., Схаляхо Р.А., Тычинских З.А., Балановская Е.В. Генетический портрет тоболо-иртышских сибирских татар по гаплогруппам Y-хромосомы. Сборник научных трудов X научной конференции «Генетика человека и патология: проблемы эволюционной медицины», Томск: 2014, вып. 10., с. 59-61
107. Руднева С.А., Брагина Е.Е., Черных В.Б., Сорокина Т.М., Шилейко Л.В., Ермолаева С.А., Курило Л.Ф. Фрагментация ДНК сперматозоидов и мужское бесплодие. Сборник научных трудов X научной конференции «Генетика человека и патология: проблемы эволюционной медицины», Томск: 2014, вып. 10., с. 205-210
108. Чернуха М.Ю., Л.Р. Аветисян, И.А. Шагинян, Г.В. Алексеева, Л.В. Авакян, Н.Ю. Каширская, Н.И. Капранов, Н.В. Пивкина, С.В. Поликарпова, Е.И. Кондратьева, С.Ю. Семькин, М.В. Усачева, С.А. Красовский, Е.Л. Амелина Фенотипические и генотипические особенности штаммов бактерий *Burkholderia cerasia* complex, выделенных от больных муковисцидозом. Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского, 2014. Т. 93. № 4. С. 24-31
109. Ашерова И.К., Н.И. Капранов Современные подходы к диагностике и лечению респираторных инфекций у больных муковисцидозом. Клиническая микробиология и антимикробная химиотерапия, 2014; 16(2):100-110
110. Бельмер С.В., Приворотский В.Ф., Рычкова С.В., Звягин А.А., Файзелина Р.А., Н.И. Капранов, Н.Ю.Каширская, Е.И. Кондратьева и др. Рекомендации. Применение высокоактивных форм панкреатина в педиатрической практике. Вопросы детской диетологии, 2014. Том 12. №3. С. 65-71
111. Красовский С.А., А.В. Черняк, Н.Ю. Каширская, Е.И. Кондратьева и др Регистр больных муковисцидозом в Российской Федерации, 2011 год. Пульмонология. Приложение, 2014, август
112. Честков В.В., Табаков В.Ю., Щепкина Ю.В. Амниокар – пролиферативная среда для мезенхимальных клеток. Успехи молекулярной онкологии, 2014. - Т.1. - № 2. – С. 74-77
113. Болотова Т.А., Ершова Е.С., Вейко Н.Н., Суслина З.А. Конорова И.Л., Максимова М.Ю., Смирнова И.Н. Циркулирующая в плазме крови внеклеточная ДНК в патогенезе ишемического инсульта: роль транскрибируемой области рибосомного повтора. Патологическая физиология и экспериментальная терапия, 2014. – Т. 4. – С. 13-23
114. Руднева С.А., Брагина Е.Е., Арифалин Е.А., Черных В.Б., Сорокина Т.М., Шилейко Л.В., Ермолаева С.А., Курило Л.Ф. Характеристика состояния сперматогенеза у мужчин с бесплодием и повышенной частотой фрагментации ДНК в сперматозоидах. Андрология и генитальная хирургия, 2014, №4, с.34-40
115. Мглинец В.А. Генетические основы кожной чувствительности. Успехи современной биологии, 2014. Т. 134. № 6. С. 211-224
116. Адян Т.А., Руденская Г.Е., Дадали Е.Л., Грознова О.С., Влодавец Д.В., Федотов В.П., Рыжкова О.П., Поляков А.В. Мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса: молекулярно-генетические, фенотипические характеристики и дифференциальная диагностика. Медицинская генетика, 2014, №10, С. 3-13
117. Гинтер Е.К., Галкина В.А., Дадали Е.Л., Хлебникова О.В., Кадышев В.В., Гаврилина С.Г., Петрин А.Н., Михайлова Л.К., Ельчинова Г.И., Петрова Н.В., Васильева Т.А., Бессонова Л.А., Зинченко Р.А. Медико-генетическое изучение населения Республики Татарстан. VI. Отягощенность моногенной наследственной патологией в восьми районах. Медицинская генетика, 2014. Т.13, №10. С.33-40
118. Руденская Г.Е., Биц К. (С.Beetz), Кадникова В.А., Степанова А.А., Проскокова Т.Н., Федотов В.П., Поляков А.В. Наследственная спастическая параплегия 3-го типа (SPG3):

- первые российские наблюдения. Болезнь Паркинсона и расстройства движений. Сборник: Руководство для врачей по материалам III Национальн. конгр. по болезни Паркинсона расстройствам движений (с международным участием), 2014, М.: 342-343
119. Амосенко Ф.А. Новое сочетание двух миссенс-мутаций протонкогена RET у ребенка из семьи с МЭН2А. Онкопедиатрия, 2014, №3, с.37-38
 120. Бобылова М.Ю., М.Б. Миронов, А.В. Куликов, М.В. Казакова, М.А. Богачева, Ю.А. Танкевич, Л.Ю. Глухова, Е.И. Барлетова, М.О. Абрамов, К.Ю. Мухин, Г.Е. Руденская Клинический случай мутации гена SYNGAP1 с.2214_2217delTGAG de novo у девочки с эпилепсией, умственной отсталостью, аутизмом и двигательными нарушениями. Неврология, нейропсихиатрия, психосоматика, 2014; 2: 34–40
 121. Руденская Г.Е., Захарова Е.Ю. Наследственные нейродегенерации с накоплением железа в мозге в юношеском и взрослом возрасте. Болезнь Паркинсона и расстройства движений. Сборник: Руководство для врачей по материалам III Национальн. конгр. по болезни Паркинсона расстройствам движений (с международным участием), 2014, М.: 294-300
 122. Гуреев А.С., Ким А.А., Санина Е.Д., Ширманов В.И., Кошечкин В.А., Балановский О.П., Янковский Н.К., Боринская С.А. Распределение частот vnr аллелей локуса 5-httlpr гена транспортера серотонина в населении Евразии и Африки. Экологическая генетика, 2014. Т. XII. №3. С. 71-86
 123. Падюкова А.Д., Лавряшина М.Б., Ульянова М.В., Тычинских З.А., Кузнецова М.А., Агджоян А.Т., Схаляхо Р.А., Балановский О.П. Изучение генофонда ясколбинских тоболо-иртышских татар по данным STR-маркеров Y-хромосомы. Вестник Кемеровского государственного университета, 2014. No 3 (59). Т. 3. С. 20-25
 124. Юсупов Ю.М., Дибирова Х.Д., Асылгужин Р.Р., Шайхеев Р.Р., Агджоян А.Т., Балановская Е.В. Минские кланы башкир: к вопросу о происхождении. Сборник I Всероссийской научно-практической конференции «Поликультурный мир Среднего Поволжья: социально-антропологические и исторические аспекты». Казань, 2014. Том 1. С 130-136
 125. Кушлинский Н.Е., Немцова М.В. Молекулярные механизмы опухолевого роста. Медицинские новости, 2014. № 9 (240). С. 29-37
 126. Черноусов А., Немцова М., Хоробрых Т., Удилова А., Вычужанин Д., Нурутдинов Р. Молекулярно-генетические изменения как маркер эффективности лечения при раке желудка. Врач, № 11. С. 57-59
 127. Ижевская В.Л., Иванова Л.Ю., Борзов Е.А., Журавлева И.В., Гинтер Е.К. Результаты анкетирования родителей больных фенилкетонурией детей. Сообщение 2. Информированность родителей о генетическом риске и пренатальной диагностике фенилкетонурии. Медицинская генетика, 2014. – Т.13, №5. – С. 17-24
 128. Жученко Л.А., Голошубов П.А., Андреева Е.Н., Калашникова Е.А., Юдина Е.В., Ижевская В.Л. Анализ результатов раннего пренатального скрининга, выполняющегося по национальному приоритетному проекту «Здоровье» в субъектах Российской Федерации. Результаты российского мультицентрового исследования «Аудит-2014». Медицинская генетика, 2014. – Т.13, №6. – С. 3-54
 129. Шеремет Н.Л., Н.А. Ханаклова, Т.А. Невиницына, П.Г. Цыганкова, Ю.С. Иткис, Т.Д. Крылова, А.Н. Логинова, А.Л. Чухрова, Л.С. Венкова, Д.М. Свистунова, И.С. Черноиваненко, Е.Ю. Захарова, А.В. Поляков, А.А. Минин Современные возможности и перспективы изучения патогенеза, диагностики и лечения наследственных оптических нейропатий. Вестник офтальмологии, 2014. – Т.130, №6. – С.62-70
 130. Никитина В.А., А.И. Чаушева, И.А. Суетина, Л.Д. Катосова, Д.Г. Жегло, М.В. Мезенцева, В.И. Платонова, Ю.А. Ревазова, С.И. Куцев. Исследование генотоксичности однослойных нанотрубок углерода на клетках линии эмбриональных фибробластов человека in vitro. Бюллетень экспериментальной биологии и медицины, 2014 г., Том 158, № 12, с. 782-785

131. Федотова Т.В., Федотов В.П., Плотко И.С., Степанова А.А. Пренатальная диагностика редких врожденных пороков и синдромов. LXIII. TAR синдром. Пренатальная диагностика, 2014. Т. 13. № 1. С. 35-38
132. Салугина С.О., Федоров Е.С., Кузьмина Н.Н., Захарова Е.Ю. Ингибитор интерлейкина 1 канакинумаб в лечении криопирин-ассоциированных периодических синдромов (CAPS). Клинический опыт. Современная ревматология, 2014. № 4. С. 17-24
133. Казубская Т.П., Козлова В.М., Кондратьева Т.Т., Павловская А.И., Марахонов А.В., Баранова А.В., Иванова Н.И., Степанова А.А., Поляков А.В., Белев Н.Ф., Бржезовский В.Ж. Фолликулярно-клеточный (папиллярный и фолликулярный) рак щитовидной железы, генетическая обусловленность и молекулярные маркеры диагностики. Архив патологии, 2014. Т. 76. № 5. С. 3-12
134. Падюкова А.Д., Лавряшина М.Б., Ульянова М.В., Тычинских З.А., Кузнецова М.А., Агджоян А.Т., Схаляхо Р.А., Балановский О.П. Изучение генофонда ясколбинских тоболо-иртышских татар по данным STR-маркеров Y-хромосомы. Вестник Кемеровского государственного университета, 2014. № 3-3. С. 20-25
135. Кушлинский Н.Е., Немцова М.В. Молекулярные механизмы опухолевого роста. Патогенез, 2014. Т. 12. № 1. С. 4
136. Алексеева Е.А., Танас А.С., Прозоренко Е.В., Зайцев А.М., Кирсанова О.Н., Самарин А.Е., Залетаев Д.В., Стрельников В.В. Анализ аллельного дисбаланса при глиобластоме: новые хромосомные участки потери гетерозиготности и новые гены-кандидаты. Медицинская генетика, 2014, №11, с.41-46
137. Спицына Н.Х., Макаров С.В., Бец Л.В., Лимборская С.А., Карапетян М.К., Бычковская Л.С., Пай Г.В., Алексеева Н.В., Спицын В.А. Новая информация о генофонде восточных хантов. Вестник Московского университета. Серия 23: Антропология, 2014. № 4. С. 101-106
138. Зинченко Р.А., Галкина В.А., Дадали Е.Л., Хлебникова О.В., Михайлова Л.К., Кадышев В.В., Гаврилина С.Г., Петрин А.Н., Ельчинова Г.И., Поляков А.В., Стрельников В.В., Залетаев Д.В., Васильева Т.А., Петрова Н.В., Петрина Н.Е., Захарова Е.Ю., Бессонова Л.А., Гинтер Е.К. Медико-генетическое изучение населения Республики Татарстан. VII. Разнообразии наследственной патологии в восьми районах. Медицинская генетика, 2014 №11, с. 15-29
139. Чернуха М.Ю., Аветисян Л.Р., Шагинян И.А., Алексеева Г.В., Авакян Л.В., Каширская Н.Ю., Капранов Н.И., Семькин С.Ю., Сиянова Е.А., Медведева О.С., Красовский С.А., Усачева М.В., Кондратьева Е.И., Амелина Е.Л., Чучалин А.Г., Гинцбург А.Л. Алгоритм микробиологической диагностики хронической инфекции лёгких у больных муковисцидозом. Клиническая микробиология и антимикробная химиотерапия, 2014. Т. 16. № 4. С. 312-324
140. Зинченко Р.А., Ельчинова Г.И., Васильева Т.А., Петрова Н.В., Петрин А.Н., Гинтер Е.К. Медико-генетическое изучение населения Республики Татарстан. VIII. Анализ основных факторов микроэволюционного процесса в формировании груза и разнообразия наследственной патологии и в дифференциации субпопуляций. Медицинская генетика, 2014, №12, с.3-10
141. Золотухина Т.В., Канивец И.В., Коростелев С.А., Шилова Н.В., Миньженкова М.Е., Козлова Ю.О., Демина Н.А., Бессонова Л.А., Галкина В.А., Маркова Ж.Г. Опыт использования комплекса современных методов исследования в конституциональной цитогенетике. Медицинская генетика, 2014, №12, с.22-28
142. Голивец Л.Т., Круглова О.В., Гусарова Е.А., Цыганкова П.Г., Захарова Е.Ю. Селективный скрининг на болезнь Фабри. Медицинская генетика, 2014, №12, с. 29-34
143. Нужный Е.П., Усенко Т.С., Емельянов А.К., Якимовский А.Ф., Захарова Е.Ю., Пчелина С.Н. Мутации в генах лизосомных болезней накопления как фактор риска развития

- болезни Паркинсона и деменции с тельцами Леви. Сборник "Молекулярно-биологические технологии в медицинской практике", 2014, Новосибирск, "НСК Ресурс", Вып. 21, с. 165-171
144. Руденская Г.Е., Е.Ю.Захарова Болезнь Александра с поздним началом. Нервные болезни, 2014; 4: 8–12.
145. Баранов А.А., Капранов Н.И., Каширская Н.Ю., Намазова-Баранова Л.С., Шерман В.Д., Симонова О.И., Томилова А.Ю., Савостьянов К.В., Пушков А.А., Владыкин А.Л., Шатохин Н.В Проблемы диагностики муковисцидоза и пути их решения в России. Педиатрическая фармакология, 2014. Т. 11. № 6. С. 16-23
146. Схаляхо Р.А., Юсупов Ю.М., Жабагин М.К., Агджоян А.Т., Рыскулов Р.М., Мустаева Л.А., Балановская Е.В. Этногенетика: игнорировать нельзя использовать. Сборник: Этногенез. История. Культура: Вторые Юсуповские чтения. Материалы Международной научной конференции, посвященной памяти Рината Мухаметовича Юсупова, 2014. С. 279-286
147. Лиханова У.В., Кондратьева Е.И., Степаненко Н.П., Шахова С.С., Курц И.А. Восстановительное лечение часто болеющих детей и детей с хроническими очагами инфекции носоглотки. Вопросы курортологии, физиотерапии и лечебной физической культуры, 2014. Т. 91. № 2. С. 33-37
148. Пономаренко Ю.Б., Кондратьева Е.И., Лебедев В.В., Клещенко Е.И. Снижение минеральной плотности костной ткани у детей с онкогематологическими заболеваниями. Вопросы детской диетологии, 2014. Т. 12. № 6. С. 19-23
149. Амелина Е.Л., Ашерова И.К., Волков И.К., Гембицкая Т.Е., Гинтер Е.К., Ильенкова Н.А., Капранов Н.И., Каримова И.П., Каширская Н. Ю. Кондратьева Е.И., Костылева М.Н., Красовский С.А., Мерзлова Н.Б., Назаренко Л.П., Намазова-Баранова Л.С., Неретина А.Ф., Никонова В.С., Орлов А.В., Постников С.С., Протасова Т.А., Семькин С.Ю., Сергиенко Д.Ф., Симонова О.И., Успенская И.Д., Чернуха М.Ю., Шабалова Л.А, Шагинян И.А., Шерман В.Д. Проект национального консенсуса «Муковисцидоз: определение, диагностические критерии, терапия». Раздел «Ингаляционная терапия» (Печатается с сокращениями). Вопросы современной педиатрии, 2014 №6, С89-95
150. Васильев А.В., Волков А.В., Большакова Г.Б., Гольдштейн Д.В. Характеристика неоостеогенеза на модели критического дефекта теменных костей крыс с помощью традиционной и трёхмерной морфометрии. Гены и клетки, 2014. – № 4. – С. 121-127

МОНОГРАФИИ:

1. Хлебникова О.В., Дадали Е.Л. Наследственная патология органа зрения. "Наследственная патология органа зрения" под ред. ак. РАМН Гинтера Е.К., 2014 г., 455 с.
2. Капранов Н.И., Каширская Н.Ю. Исторический обзор. В кн.: Муковисцидоз. Под ред. Капранова Н.И., Каширской Н.Ю., М.: Медпрактик, 2014. 672 стр., с. 11-36
3. Петрова Н.В., Гинтер Е.К. Молекулярно-генетические аспекты муковисцидоза. В кн.: Муковисцидоз. Под ред. Капранова Н.И., Каширской Н.Ю., М.: Медпрактик, 2014. 672 стр., с. 37-79
4. Шерман В.Д., Каширская Н.Ю., Капранов Н.И. Обоснование диагностических подходов к выявлению муковисцидоза. В кн.: Муковисцидоз. Под ред. Капранова Н.И., Каширской Н.Ю., М.: Медпрактик, 2014. 672 стр., с. 80-107
5. Пухальский А.Л., Шмарина Г.В. Этиология воспалительного процесса при муковисцидозе, иммунология. В кн.: Муковисцидоз. Под ред. Капранова Н.И., Каширской Н.Ю., М.: Медпрактик, 2014. 672 стр., с. 149-178

6. Самсонова М.В., Черняев А.Л., Каширская Н.Ю. Патогенез и патологическая анатомия муковисцидоза. В кн.: Муковисцидоз. Под ред. Капранова Н.И., Каширской Н.Ю., М.: Медпрактик, 2014. 672 стр., с. 179-191
7. Каширская Н.Ю. Клиническая картина муковисцидоза. В кн.: Муковисцидоз. Под ред. Капранова Н.И., Каширской Н.Ю., М.: Медпрактик, 2014. 672 стр., с. 192-357
8. Ашерова И.К., Капранов Н.И., Каширская Н.Ю. Поражение других органов и систем при муковисцидозе. В кн.: Муковисцидоз. Под ред. Капранова Н.И., Каширской Н.Ю., М.: Медпрактик, 2014. 672 стр., с. 358-389
9. Ашерова И.К., Капранов Н.И., Петрова Н.В., Кондратьева Е.И. Перспективные направления в терапии болезни легких при муковисцидозе. В кн.: Муковисцидоз. Под ред. Капранова Н.И., Каширской Н.Ю., М.: Медпрактик, 2014. 672 стр., с. 612-622
10. Курило Л.Ф. Что известно о последствиях для будущих поколений применения некоторых биомедицинских технологий. В кн.: Новое в науках о человеке (К 85-летию со дня рождения академика РАН Фролова И.Т.). Москва, Изд-во URSS, ЛЕНАНД, 2014, 432 с.
11. Ижевская В.Л. Этические проблемы использования генетических технологий в медицине. В кн.: Новое в науках о человеке (К 85-летию со дня рождения академика РАН Фролова И.Т.). Москва, Изд-во URSS, ЛЕНАНД, 2014, 432 с.
12. Курило Л.Ф. Terminologia Embryologica. Международные термины по эмбриологии человека с официальным списком. Под ред. Л. Л. Колесникова, Н. Н. Шевлюка, Л. М. Ерофеевой, 2014 М.: ГЭОТАР-Медиа, 422 с.
13. Агджоян А.Т., Асылгужин Р.Р., Балановская Е.В., Буляков И.И., Дибирова Х.Д., Пислегин Н.В., Шайхеев Р.М., Юсупов Ю.М. Поликультурное население европейского Приуралья в эпоху позднего средневековья: исторические и междисциплинарные исследования. В кн.: Поликультурный мир Среднего Поволжья: социально-антропологические и исторические аспекты. Том 1., Казань. КНИТУ. 2014
14. Скоблов М.Ю., Иллариошкин С.Н., Салафутдинов И.И., Кошпаева Е.С., Исламов Р.Р. Часть 4. Секвенирование. Геном человека. Генная инженерия. Медицинская генетика. Учебно-методическое пособие. Под общей редакцией: проф. Исламова Р.Р., Казань: КГМУ, 2014. – 35 с
15. Иллариошкин С.Н., Скоблов М.Ю., Блатт Н.В., Кошпаева Е.С., Салафутдинов И.И., Исламов Р.Р. Часть 3. Полиморфизм генов. Прямая ДНК-диагностика. Частота мутантных генов в популяции. Медицинская генетика. Учебно-методическое пособие. Под общей редакцией: проф. Исламова Р.Р., Казань: КГМУ, 2014. – 36 с
16. Кошпаева Е.С., Шилова Н.В., Иллариошкин С.Н., Колочкова Е.В., Исламов Р.Р. Часть 2. Хромосомы человека. Цитогенетическая диагностика. Медицинская генетика. Учебно-методическое пособие. Под общей редакцией: проф. Исламова Р.Р., Казань: КГМУ, 2014. – 44 с
17. Балановский О.П. Генетические данные о заселении высоких широт / О.П. Балановский // Первоначальное заселение Арктики человеком в условиях меняющейся природной среды: Атлас-монография / Отв. ред. В.М. Котляков, А.А. Величко, С.А. Васильев. — М.: ГЕОС, 2014. — 519 с.
18. Стрельников В.В., Танас А.С, Кузнецова Е.А. Методология локус-специфического анализа метилирования ДНК. Издательство: LAP Lambert Academic Publishing, 2014, 104 с.