

В ДИССЕРТАЦИОННЫЙ СОВЕТ 24.1.239.01,
созданный на базе ИЦиГ СО РАН

Я, Скоблов Михаил Юрьевич даю согласие выступить официальным
оппонентом _____ по _____ диссертации
Летягиной Анны Евгеньевны на тему: «Анализ влияния последовательности,
расположенной после сайта полиаденилирования, на уровень зрелой мРНК
репортёрного гена eGFP в культивируемых клетках человека НЕК293Т»,
представленной на соискание ученой степени кандидата биологических наук
по специальности 1.5.7. – генетика.

Место и адрес работы:

Федеральное государственное бюджетное учреждение «Медико-
генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», отдел
функциональной геномики.
115552, г. Москва, ул. Москворечье, д. 1

Должность: заведующий отделом

Ученая степень: кандидат биологических наук (03.00.15 – Генетика)

Ученое звание: -

Сот. Телефон: +7-910-424-7221

Являетесь ли Вы членом (или кандидатом в члены)
экспертного совета ВАК _____ нет

Согласен на обработку моих персональных данных. Информирован о том,
что отзыв официального оппонента должен быть датирован за 15 дней и
выставлен на официальном сайте Института за 10 дней до защиты (п. 23
Положения о присуждении ученых степеней).

Список публикаций по теме оппонируемой диссертации (за последние 5 лет,
не более 15 публикаций) прилагается отдельным файлом.

Заведующий отделом

функциональной геномики ФГБНУ «МГНЦ» КФН Скоблов М.Ю. Скоблов М.Ю.
08.09.2025

Подпись Скоблова М.Ю. заверяю

Ученый секретарь ФГБНУ «МГНЦ» КФН Воронина Е.С. Воронина Е.С.



Список основных публикаций официального оппонента по теме
диссертации в рецензируемых научных изданиях за последние 5 лет
(не более 15 публикаций):

Filatova A, Vasiluev P, Osipova E, Ivanova O, Semenova N, Skoblov M. uAUG-creating variant in the LDLR gene causes mild Familial hypercholesterolemia. *Hum Genet.* 2025 Aug 25. doi: 10.1007/s00439-025-02770-w. Epub ahead of print. PMID: 40853479.

Osipova E, Bychkov I, Filatova A, Borovikov A, Sharkov A, Sharkova S, Saushev D, Lozier E, Tabakov V, Skoblov M. Splicing variants in DEPDC5-related epilepsies: From functional characterization to correction. *Epilepsia.* 2025 Jun 21. doi: 10.1111/epi.18506. Epub ahead of print. PMID: 40543030.

Sparber P, Zernov N, Markova T, Sharkova I, Nikishina I, Matkava V, Konovalov F, Sviridov P, Zabnenkova V, Ryzhkova O, Shchagina O, Tabakov V, Skoblov M. Clinical features and functional analysis of novel SCN9A variants causing congenital insensitivity to pain. *Pain.* 2025 May 9. doi: 10.1097/j.pain.0000000000003628. Epub ahead of print. PMID: 40359358.

Davydenko K, Filatova A, Skoblov M. Assessing Splicing Variants in the PAX6 Gene: A Comprehensive Minigene Approach. *J Cell Mol Med.* 2025 Mar;29(6):e70459. doi: 10.1111/jcmm.70459.

Sparber P, Ulas E, Filatova A, Tatarskiy E, Perelman G, Makretskaya N, Nagaeva E, Kareva M, Frolova E, Kalinchenko N, Tvorogova AV, Golyshev S, Burakov A, Tabakov V, Lozier E, Konovalov F, Voinova V, Tiulpakov A, Skoblov M. Out-of-frame translation rescues a loss-of-function variant in a novel TBCE phenotype. *J Clin Endocrinol Metab.* 2024 Dec 6:dgae839. doi: 10.1210/clinem/dgae839. Epub ahead of print. PMID: 39657131.

Viakhireva I, Bychkov I, Markova T, Shatokhina O, Karandasheva K, Udalova V, Bekhtereva Y, Ryzhkova O, Skoblov M. The molecular complexity of COL2A1 splicing variants and their significance in phenotype severity. *Bone.* 2024 Jan 19:117013. doi: 10.1016/j.bone.2024.117013.

Peter Sparber, Margarita Sharova, Ksenia Davydenko, Denis Pyankov, Alexandra Filatova, Mikhail Skoblov. Deciphering the impact of coding and non-coding *SCN1A* gene variants on RNA splicing. *Brain.* 2023, awad383, <https://doi.org/10.1093/brain/awad383>

Sparber P, Bychkov I, Pyankov D, Skoblov M. Functional investigation of SCN1A deep-intronic variants activating poison exons inclusion. *Hum Genet.* 2023 Aug;142(8):1043-1053. doi: 10.1007/s00439-023-02564-y. Epub 2023 Apr 25. PMID: 37186029.

Alexandra Filatova, Ivan Reveguk, Maria Piatkova, Daria Bessonova, Olga Kuziakova, Victoria Demakova, Alexander Romanishin, Veniamin Fishman, Yerzhan Imanmalik, Nikolay Chekanov, Rostislav Skitchenko, Yury Barbitoff, Olga Kardymon, Mikhail Skoblov. Annotation of uORFs in the OMIM genes allows to reveal pathogenic variants in 5'UTRs. *Nucleic Acids Research.* 2023; gkac1247. <https://doi.org/10.1093/nar/gkac1247>.