

Сведения о научном руководителе диссертационной работы Костаревой Анны Александровны «Молекулярно-генетические механизмы развития идиопатической рестриктивной кардиомиопатии», представленной на соискание ученой степени доктора медицинских наук по специальности 14.01.05 – кардиология, 03.02.07 — генетика (медицинские науки).

ФИО	Ученая степень и наименование отрасли науки, научных специальностей, по которым им защищена диссертация	Основное место работы (полное и сокращенное наименование учреждения)	Должность	Список основных публикаций
Thomas Sejersen	Доктор медицинских наук, доктор философских наук, профессор, Университет г. Упсала.	Департамент здоровья материнства и детства, Каролинский медицинский институт, г. Стокгольм, Швеция	Профессор педиатрии, старший консультант-педиатр	<ol style="list-style-type: none"> <li data-bbox="1503 676 2107 890">1. Quality of life of patients with spinal muscular atrophy: A systematic review / Landfeldt E, Edström J, Sejersen T, Tulinius M, Lochmüller H, Kirschner J. // Eur J Paediatr Neurol. – 2019. – Vol.23(3). – P. 347-356.</li> <li data-bbox="1503 970 2107 1369">2. Evidence-Based Consensus and Systematic Review on Reducing the Time to Diagnosis of Duchenne Muscular Dystrophy / Aartsma-Rus A, Hegde M, Ben-Omran T, Buccella F, Ferlini A, Gallano P, Howell RR, Leturcq F, Martin AS, Potulska-Chromik A, Saute JA, Schmidt WM, Sejersen T, Tuffery-Giraud S, Uyguner ZO, Witcomb LA, Yau S, Nelson SF. // J Pédiatr. – 2019. – Vol.204. – P. 305-313</li> </ol>

			<p>3. A mini-review and implementation model for using ataluren to treat nonsense mutation Duchenne muscular dystrophy / Landfeldt E, Sejersen T, Tulinius M. // Acta Paediatr. – 2019. – Vol.108. – P. 224-230.</p> <p>4. Choline transporter mutations in severe congenital myasthenic syndrome disrupt transporter localization / Wang H, Salter CG, Refai O, Hardy H, Barwick KES, Akpulat U, Kvarnung M, Chioza BA, Harlalka G, Taylan F, Sejersen T, Wright J, Zimmerman HH, Karakaya M, Stüve B, Weis J, Schara U, Russell MA, Abdul-Rahman OA, Chilton J, Blakely RD, Baple EL, Cirak S, Crosby AH. // Brain. – 2017. – Vol.140. – P. 2838-2850.</p> <p>5. Ataluren in patients with nonsense mutation Duchenne muscular dystrophy (ACT DMD): a multicentre, randomised, double-blind, placebo-controlled, phase 3 trial / McDonald CM, Campbell C, Torricelli RE, Finkel RS, Flanigan KM, Goemans N, Heydemann P, Kaminska A, Kirschner J, Muntoni F, Osorio AN, Schara U, Sejersen T, Shieh PB, Sweeney HL, Topaloglu H, Tulinius M, Vilchez JJ, Voit T, Wong B, Elfring G, Kroger H, Luo X, McIntosh J, Ong T, Riebling P, Souza M, Spiegel RJ, Peltz SW, Mercuri E; Clinical Evaluator</p>
--	--	--	--

				Training Group; ACT DMD Study Group. // Lancet. – 2017. – Vol.390–P.1489-1498.
--	--	--	--	---

Thomas Sejersen, MD, PhD, Professor,  
Neuropediatric Unit  
Department of Woman and Children Health  
Karolinska Institutet, Stockholm, Sweden.  
03.06.2019



**Karolinska  
Institutet**

---

**Inst. för Kvinnors och Barns Hälsa  
Dept. of Women's and Children's Health**