

# МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

ИП Иришкин Дмитрий Андреевич (Москва)

Том: 22 Номер: 3 Год: 2023

## НАУЧНЫЙ ОБЗОР

-  **РОЛЬ LNCRNA H19 В РАЗВИТИИ ОЖИРЕНИЯ И ПОТЕНЦИАЛЬНЫЙ МЕХАНИЗМ РЕГУЛЯЦИИ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ ЭКСПРЕССИИ ГЕНА H19** 3-9  
*Аммар М.Н., Милютин Н.П., Бутенко Е.В., Али Р.М., Шкурят Т.П.*

## ОРИГИНАЛЬНАЯ СТАТЬЯ

-  **КЛИНИКО-ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА 36 СЛУЧАЕВ НЕДОСТАТОЧНОСТИ ОРНИТИНТРАНСКАРБОМИЛАЗЫ** 10-23  
*Захарова Е.Ю., Соколова Е.В., Михайлова С.В., Дегтярева А.В., Никитина Н.В., Печатникова Н.Л., Осипова Е.В., Быкова А.В., Загарина О.А., Плюснина Н.Н., Береснева А.А., Гладкова Н.А., Ленюшкина А.А., Баранова П.В., Куркина М.В.*
-  **ПРЕИМУЩЕСТВА НЕИНВАЗИВНОГО ПРЕНАТАЛЬНОГО ТЕСТИРОВАНИЯ И ХРОСОМНОГО МИКРОМАТРИЧНОГО АНАЛИЗА В ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКЕ И СКРИНИНГЕ: КЛИНИЧЕСКИЕ СЛУЧАИ** 24-34  
*Капланова М.Т., Галактионова А.М., Потапов А.А., Кузнецова Е.С., Баранова Е.Е., Сагайдак О.В., Беленикин М.С., Бобровник Г.Ю., Ижевская В.Л., Мартиросян С.В., Шкода А.С.*
-  **НОВАЯ НОНСЕНС-ЗАМЕНА В ГЕНЕ CHD7 У ПАЦИЕНТА С СИНДРОМОМ CHARGE В ЯКУТИИ** 35-46  
*Кларов Л.А., Пшенникова В.Г., Терютин Ф.М., Лугинов Н.В., Котляров П.М., Барашков Н.А.*
-  **СОЦИОЛОГИЧЕСКИЙ ОПРОС ОБ ОТНОШЕНИИ НАСЕЛЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ САХА (ЯКУТИЯ) К ГЕНЕТИЧЕСКОМУ СКРИНИНГУ НА ЧАСТЫЕ НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ** 47-53  
*Фёдоров А.И., Сухомясова А.Л., Данилова А.Л., Слепцов А.Н., Максимова А.А., Иванова Р.Н., Жожиков Л.Р., Яковлева А.Е., Николаева И.А., Максимова Н.Р.*

## КРАТКОЕ СООБЩЕНИЕ

-  **АССОЦИАЦИЯ ОДНОНУКЛЕОТИДНОГО ПОЛИМОРФИЗМА LYS198ASN ГЕНА ЭНДОТЕЛИНА-1 С ЕГО КОНЦЕНТРАЦИЕЙ В СЫВОРОТКЕ БОЛЬНЫХ МНОЖЕСТВЕННОЙ МИЕЛОМОЙ** 54-58  
*Мордвинова Е.В., Сустретов А.С., Миронова Т.П., Давыдкин И.Л., Наумова К.В., Степанова Т.Ю.*