

МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

ИП Иришкин Дмитрий Андреевич (Москва)

Том: 22 Номер: 6 Год: 2023

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

- ☐ **НОВЫЕ ВАРИАНТЫ НУКЛЕОТИДНЫХ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЕЙ ГЕНА DYSF, ВЫЯВЛЕННЫЕ МЕТОДОМ СЕКВЕНИРОВАНИЯ НОВОГО ПОКОЛЕНИЯ** 3-11
Исаев А.А., Бардаков С.Н., Мкртчян Л.А., Мусатова Е.В., Хмелькова Д.Н., Гусева М.В., Каймонов В.С., Яковлев И.А., Деев Р.В.
- ☐ **ГРУЗ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ОРГАНА ЗРЕНИЯ В РАЗЛИЧНЫХ ПОПУЛЯЦИЯХ И ЭТНИЧЕСКИХ ГРУППАХ ЕВРОПЕЙСКОЙ ЧАСТИ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ** 12-23
Кадышев В.В., Гинтер Е.К., Куцев С.И., Кириллова М.О., Зинченко Р.А.
- ☐ **ОСОБЕННОСТИ ЭКСПРЕССИИ ИММУННЫХ КОНТРОЛЬНЫХ ТОЧЕК В МИКРОСАТЕЛЛИТНО СТАБИЛЬНЫХ ОПУХОЛЯХ РАКА ЖЕЛУДКА** 24-31
Мансорунов Д.Ж., Кипкеева Ф.М., Музаффарова Т.А., Никулин М.П., Малихова О.А., Апанович Н.В., Алимов А.А.
- ☐ **ПОЛИМОРФНЫЕ ЛОКУСЫ ГЕНОВ PNPLA3, HFE, АССОЦИИРОВАННЫЕ С НЕАЛКОГОЛЬНОЙ ЖИРОВОЙ БОЛЕЗНЬЮ ПЕЧЕНИ, У ПАЦИЕНТОВ С МЕТАБОЛИЧЕСКИМ СИНДРОМОМ В КРАСНОЯРСКОМ КРАЕ** 32-37
Смирнова О.В., Лагутинская Д.В.
- ☐ **РАЗРАБОТКА УНИВЕРСАЛЬНОЙ ПАНЕЛИ STR-МАРКЕРОВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПГТ-М МУКОВИСЦИДОЗА С УЧЕТОМ СПЕЦИФИЧЕСКОГО ГАПЛОТИПА ХРОМОСОМ, НЕСУЩИХ ВАРИАНТ F508DEL ГЕНА CFTR** 38-50
Соловьёва Е.В., Склеимова М.М., Минайчева Л.И., Агафонова А.А., Петрова В.В., Скрябин Н.А.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

- ☐ **КОЖНО-СКЕЛЕТНЫЙ СИНДРОМ С ГИПОФОСФАТЕМИЕЙ: ПЕРВОЕ В РОССИИ КЛИНИЧЕСКОЕ ОПИСАНИЕ ДВУХ СЛУЧАЕВ ЗАБОЛЕВАНИЯ С ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ВЕРИФИКАЦИЕЙ ДИАГНОЗА** 51-61
Куликова К.С., Райкина Е.Н., Толмачева Е.Р., Померанцева Е.А.

ИСПРАВЛЕНИЕ

- ☐ **ИСПРАВЛЕНИЕ К СТАТЬЕ АНДРЕЕВОЙ М.В., КУРИЛО Л.Ф., ШТАУТ М.И., ЧЕРНЫХ В.Б. "ЧАСТИЧНЫЙ БЛОК СПЕРМАТОГЕНЕЗА У ДВУХ НОСИТЕЛЕЙ РОБЕРТСОНОВСКИХ ТРАНСЛОКАЦИЙ (14;15)"** 62