

МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

(Москва)

Том: 23 Номер: 8 Год: 2024

НАУЧНЫЙ ОБЗОР

-  **ЗНАЧЕНИЕ СЕМАФОРИНОВ В ПАТОГЕНЕЗЕ ОЖИРЕНИЯ** 3-12
Николаева А.Ф., Семенова Н.А., Строкова Т.В., Булах М.В., Сизин В.О.

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

-  **КОСВЕННАЯ ДИАГНОСТИКА СИНДРОМА РУБИНШТЕЙНА-ТЭЙБИ 1 ТИПА С ПРИМЕНЕНИЕМ МЕТОДОВ ТАРГЕТНОГО АНАЛИЗА УРОВНЯ МЕТИЛИРОВАНИЯ ДНК** 13-22
Земляная О.А., Калинин А.И., Танас А.С., Ефремова А.В., Володин И.В., Исмаилова О.Р., Залетаев Д.В., Стрельников В.В.

-  **ОЦЕНКА ИЗМЕНЧИВОСТИ ГРУЗА МЕНДЕЛИРУЮЩИХ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ В ПОПУЛЯЦИЯХ РЕСПУБЛИКИ СЕВЕРНАЯ ОСЕТИЯ - АЛАНИЯ** 23-32
Зинченко Р.А., Тебиева И.В., Кадышев В.В., Муртазина А.Ф., Боровиков А.О., Ельчинова Г.И., Галкина В.А., Марахонов А.В., Перепелов А.В., Амелина С.С., Куцев С.И., Гинтер Е.К.

-  **СКРИНИНГ НАПРАВЛЯЮЩИХ РНК ДЛЯ ВОССТАНОВЛЕНИЯ РАМКИ СЧИТЫВАНИЯ В ГЕНЕ DMD МЕТОДОМ ГЕНОМНОГО РЕДАКТИРОВАНИЯ** 33-39
Левченко О.А., Кочергин-Никитский К.С., Панчук И.О., Володина О.В., Нагиева С.Э., Куршакова Е.В., Петрова И.О., Смирнихина С.А., Лавров А.В.

-  **FSHR AND LHCGR GENE-GENE INTERACTIONS ARE ASSOCIATED WITH THE RISK OF ANOVULATION IN WOMEN OF THE ROSTOV REGION (RUSSIA)** 40-49
Lyangasova O.V., Lomteva S.V., Sagamonova K.Yu., Shkurat T.P.

-  **ТКАНЕСПЕЦИФИЧНОСТЬ СОМАТИЧЕСКОГО МОЗАИЦИЗМА ПРИ КОНСТИТУЦИОНАЛЬНОЙ ТРИСОМИИ ХРОМОСОМЫ 8** 50-57
Шилова Н.В., Миньженкова М.Е., Маркова Ж.Г., Васильев П.А., Табаков В.Ю., Матющенко Г.Н.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

-  **СЛУЧАЙ СИНДРОМА ТРИЗМА-ПСЕВДОКАМПТОДАКТИЛИИ, ОБУСЛОВЛЕННЫЙ РЕДКИМ ВАРИАНТОМ В ГЕНЕ MYH8** 58-62
Гусина А.А., Колыбенко М.И., Козорез А.О., Николаева Ю.З.