

МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

(Москва)

Том: 23 Номер: 9 Год: 2024

НАУЧНЫЙ ОБЗОР

-  **ОБЗОР ТЕКУЩИХ ИССЛЕДОВАНИЙ ПО РАЗРАБОТКЕ ГЕННОЙ ТЕРАПИИ НА ОСНОВЕ ГЕНОМНОГО РЕДАКТИРОВАНИЯ ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ МУКОВИСЦИДОЗА** 3-17
Смирнихина С.А.

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

-  **КЛИНИКО-ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ПАЦИЕНТОВ С ГЛУТАРОВОЙ АЦИДУРИЕЙ ТИПА 2, ВЫЯВЛЕННЫХ ПО ПРОГРАММЕ РАСШИРЕННОГО НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА В РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ** 18-31
Баранова П.В., Байдакова Г.В., Лендоева Д.В., Андреева Л.П., Гамзатова А.И., Колбасин Л.Н., Нургаалиева Л.Р., Сикора Н.В., Федотова Т.В., Цыганкова П.Г., Иванова О.Н., Назаренко Я.Д., Пчелина С.Н., Захарова Е.Ю.
-  **ВАРИАНТ-МОДИФИКАТОР ТЯЖЕСТИ СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИИ 5Q C.859G>C SMN2 У РОССИЙСКИХ ПАЦИЕНТОВ** 32-37
Лотник Е.Е., Ахкямова М.А., Забненкова В.В., Михальчук К.А., Поляков А.В., Щагина О.А.
-  **ЭМБРИОНАЛЬНЫЙ МОЗАИЦИЗМ КАК ПРИЧИНА ОШИБОК И ДИСКОРДАНТНЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ** 38-48
Малышева О.В., Вашукова Е.С., Кольцова А.С., Ефимова О.А., Талантова О.Е., Пендина А.А., Чиряева О.Г., Шабанова Е.С., Беспалова О.Н., Готов А.С.
-  **МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА МОЗАИЧНЫХ ФОРМ ЗАБОЛЕВАНИЙ С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ ДУПЛЕКС-СПЕЦИФИЧЕСКОЙ НУКЛЕАЗЫ НА ПРИМЕРЕ R1K3CA-АССОЦИИРОВАННОГО СПЕКТРА ЗАБОЛЕВАНИЙ ИЗБЫТОЧНОГО РОСТА** 49-58
Пустовалова А.В., Николаева А.Ф., Петрова К.О., Бычкова Е.В., Сигин В.О., Стрельников В.В.