

МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

(Москва)

Том: 23 Номер: 12 Год: 2024

НАУЧНЫЙ ОБЗОР

-  **СПЕКТР СИНДРОМОВ ИЗБЫТОЧНОГО РОСТА, АССОЦИИРОВАННЫХ С МУТАЦИЕЙ R1K3SA: МОЛЕКУЛЯРНЫЙ МЕХАНИЗМ, ОСОБЕННОСТИ ДИАГНОСТИКИ И ТЕРАПИИ** 3-15
Бычкова Е.В., Семенова Н.А., Сагоян Г.Б., Гусева Д.М., Стрельников В.В.

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

-  **ПРОГНОЗИРОВАНИЕ ПАТОГЕННОСТИ МИССЕНС-МУТАЦИЙ В ГЕНЕ TCF4** 16-21
Государкина С.Н., Савченко Р.Р., Скрябин Н.А.
-  **ИСПОЛЬЗОВАНИЕ ЭПИСИГНАТУРЫ ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА СОТОСА** 22-29
Ефремова А.В., Земляная О.А., Калинин А.И., Залетаев Д.В., Танас А.С., Стрельников В.В., Володин И.В.
-  **ОЦЕНКА ЭФФЕКТИВНОСТИ ПОЛНОГЕНОМНОГО СЕКВЕНИРОВАНИЯ ДЛЯ КАРИОТИПИРОВАНИЯ КЛЕТОК СПОНТАННЫХ АБОРТУСОВ С ОТСУТСТВИЕМ ПРОЛИФЕРАТИВНОЙ АКТИВНОСТИ** 30-36
Зуев А.С., Канканам Патиранаге М.Б., Фонова Е.А., Шевцов Д.Г., Бабай Т.С., Никитина Т.В., Федотов Д.А., Саженова Е.А., Толмачева Е.Н., Васильев С.А.
-  **КОНСТИТУЦИОНАЛЬНЫЕ И МОЗАИЧНЫЕ CNV В СЕМЬЯХ С РЕПРОДУКТИВНЫМИ ПОТЕРЯМИ** 37-43
Кашеварова А.А., Дроздов Г.В., Савченко Р.Р., Жигалина Д.И., Лопаткина М.Е., Никитина Т.В., Саженова Е.А., Скрябин Н.А., Васильев С.А., Лебедев И.Н.
-  **МУЛЬТИЛОКУСНЫЕ НАРУШЕНИЯ В СТРУКТУРЕ БОЛЕЗНЕЙ ГЕНОМНОГО ИМПРИНТИНГА В РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ** 44-57
Панченко Е.Г., Симонова О.А., Решетникова А.А., Ефремова А.В., Чеснокова Г.Г., Сигин В.О., Агеева Ф.А., Володин И.В., Николаева А.Ф., Казакова С.А., Мусатова В.В., Немцова М.В., Залетаев Д.В., Стрельников В.В.
-  **ПОЛИМОРФНЫЙ ЛОКУС SAGN ГЕНА АНДРОГЕНОВОГО РЕЦЕПТОРА (AR) У ПАЦИЕНТОВ С СИНДРОМОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА** 58-66
Черных В.Б., Соловова О.А., Сорокина Т.М., Штаут М.И., Андреева М.В., Беспалюк Д.А., Степанова А.А., Близнац Е.А., Опарина Н.В., Шилова Н.В., Щагина О.А., Поляков А.В.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ



СЕМЕЙНЫЙ СЛУЧАЙ ВНУТРИГЕННОЙ МИКРОДУПЛИКАЦИИ MBD5 (2Q23.1)

*Федотов Д.А., Кашеварова А.А., Лопаткина М.Е., Саженова Е.А.,
Никитина Т.В., Дроздов Г.В., Салюкова О.А., Раваева Е.Г.,
Минайчева Л.И., Сеитова Г.Н., Лебедев И.Н.*

67-71



КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ РЕДКОГО МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА ТИПА IIIС

*Фонова Е.А., Салюкова О.А., Скрябин Н.А., Сеитова Г.Н., Назаренко
Л.П.*

72-76