

# ИНФОРМАЦИЯ

## Содержание журнала «Медицинская генетика» в 2017 г.

*Медицинская генетика. — 2017. — Т. 16, №1 (175)*

### Научные обзоры

- Петрова М.М., Пронина Е.А., Шнайдер Н.А.,  
Дмитренко Д.В., Строганова М.В., Боброва О.П.  
Роль мутаций потенциалзависимых натриевых каналов  
в патогенезе нейропатической боли .....3

### Оригинальные исследования

- Маркова Е.В., Татару Д.А., Преда О.Г.  
Фрагментный анализ полиморфизма (*TG*)<sub>m</sub>*T*  
интранса 8 гена *CFTR* .....11
- Брагина Е.Ю., Фрейдин М.Б., Бабушкина Н.П.,  
Гараева А.Ф., Колоколова О.В.,  
Жалсанова И.Ж., Пузырев В.П.  
Анализ генов цитокиновой сети  
в развитии «обратной» коморбидности  
для бронхиальной астмы и туберкулеза .....20
- Цыганов М.М., Ибрагимова М.К.,  
Дерюшева И.В., Литвяков Н.В.  
Исследование одноклеточных полиморфизмов  
генов ABC-транспортеров в опухоли молочной железы:  
связь с экспрессией .....25

- Спицын В.А., Макаров С.В., Карапетян М.К.,  
Бычковская Л.С., Балинова Н.В., Бец Л.В.,  
Алексеева Н.В., Асанов А.Ю., Спицына Н.Х.  
Молекулярно-генетическая изменчивость в гене *ABCC11*,  
кодирующем АТФ-связанный кассетный транспортный белок .....31

- Шмарина Г.В., Пухальская Д.А., Букина А.М.,  
Авакян Л.В., Семыкин С.Ю., Амелина Е.Л.,  
Красовский С.А., Усачева М.Ю., Алешик В.А.  
Влияние одноклеточных полиморфизмов генов *TNF* и *LTA*  
на клинические параметры и маркеры воспаления  
у пациентов с муковисцидозом .....37

### Информация

- Правила оформления статей  
в журнале «Медицинская генетика» .....46

*Медицинская генетика. — 2017. — Т. 16, №2 (176)*

### Научные обзоры

- Шаповалова Д.А., Тюрин А.В.,  
Хуснутдинова Э.К., Хусаинова Р.И.  
Современные представления о генетике остеоартроза .....3
- Цуканов А.С., Шелыгин Ю.А., Семенов Д.А.,  
Пикинов Д.Ю., Поляков А.В.  
Синдром Линча. Современное состояние проблемы .....11

### Оригинальные исследования

- Петрина Н.Е., Близнец Е.А., Зинченко Р.А.,  
Макаов А.Х.-М., Петрова Н.В., Васильева Т.А.,  
Чудакова Л.В., Петрин А.Н., Поляков А.В., Гинтер Е.К.  
Частота мутаций гена *GJB2* у больных  
наследственной несиндромальной  
нейросенсорной тугоухостью  
в девяти популяциях Карачаево-Черкесской Республики .....19

- Копытова А.Э., Николаев М.А., Усенко Т.С.,  
Мирошникова В.В., Баженова Е.А., Беркович О.А.,  
Баранова Е.И., Бровин Д.Л., Пантелеева А.А.,  
Семенова И.А., Беляева О.Д., Пчелина С.Н.  
Ассоциация ОНП Pro12Ala (rs1801282) гена *PPARG* с уровнем  
мРНК в интраабдоминальной жировой ткани у женщин .....26

- Иткис Ю.С., Бычков И.О., Михайлова С.В., Ильина Е.С.,  
Никитин В.В., Колпакчи Л.М., Федонюк И.Д., Зотина Е.И.,  
Пичкур Н.А., Цыганкова П.Г., Захарова Е.Ю.  
Фенотипические проявления митохондриальных заболеваний,  
обусловленных мутациями в гене *SCO2* .....30

- Кудрявцева О.К., Барышева Е.М., Сорокина М.В.,  
Полшведкина О.Б., Иванова Н.В.,  
Полонников А.В., Бушуева О.Ю.  
Анализ взаимосвязи полиморфизма A/G (rs1801310) гена *GSS*  
с развитием миомы матки: pilotное исследование .....37

- Батожаргалова Б.Ц., Мизерницкий Ю.Л.,  
Дьякова С.Э., Петрова Н.В., Зинченко Р.А.  
Роль полиморфных вариантов генов NO-синтаз и аргиназы  
при бронхиальной астме у детей .....40

*Медицинская генетика. — 2017. — Т. 16, №3 (177)*

### Научные обзоры

- Мингажева Э.Т., Прокофьева Д.С., Сакаева Д.Д.,  
Фаисханова Р.Р., Хуснутдинова Э.К.  
Роль вовлеченных в иммунный ответ и воспаление генов  
в патогенезе рака яичников (обзорная статья) .....3

- Быканова М.А., Солодилова М.А., Бочарова А.В.,  
Вагайцева К.В., Степанов В.А., Полонников А.В.  
Промоторный полиморфизм rs890293 гена эпоксидегеназы *CYP2J2*  
ассоциирован с повышенным риском развития  
гипертонической болезни у женщин .....12

- Москалев А.С., Солдатов В.О., Вдовина И.Н.,  
Иванова Н.В., Иванов В.П., Полонников А.В., Бушуева О.Ю.  
Исследование взаимосвязи полиморфизмов  
*I462V* гена *CYP1A1* и -9-154C>A гена *CYP1A2*  
с риском развития колоректального рака  
у русских жителей Центральной России .....20

- Забненкова В.В., Галеева Н.М., Чухрова А.Л., Поляков А.В.  
Синдром врожденной центральной гиповентиляции:  
клинические особенности, молекулярно-генетические причины,  
ДНК-диагностика .....24

- Баканова М.Л., Соболева О.А., Минина В.И.,  
Савченко Я.А., Рыжкова А.В., Титов Р.А., Титов В.А.,  
Боярских У.А., Воронина Е.Н., Глушков А.Н.  
Вклад полиморфных вариантов генов фолатного цикла  
в цитогенетическую нестабильность клеток крови  
больных раком легкого .....30

- Швецов Я.Д., Лазарев К.Ю., Бушуева О.Ю.,  
Брайко О.П., Голубцов В.И., Полонников А.В.  
Протективный эффект полиморфизма P187S гена НАД(Ф)-хинон  
оксидоредуктазы типа 1 (*NQO1*) в развитии врожденных дефектов  
межпредсердной и межжелудочковой перегородки сердца .....33

## ИНФОРМАЦИЯ

Назаров В.Д., Лапин С.В., Гавриченко А.В.,  
Хуторов Д.В., Лобачевская Т.В., Хальчицкий С.Е.,  
Брачунов С.П., Красаков И.В., Виссарионов С.В.,  
Баиндурашвили А.Г., Эмануэль В.Л., Тотолян А.А.  
Выявление экспансии тринуkleотидных повторов  
при болезни Гентингтона ..... 37

Литвякова Е.И., Бушуева О.Ю., Фролова О.Г., Полонников А.В.  
Исследование ассоциации полиморфизма  
-1293G>C (rs3813867) гена *CYP2E1* с риском развития  
рака желудка у жителей Центрального Черноземья ..... 41

Стецкая Т.А., Полонников А.В., Солдатов В.О.,  
Бирюков А.Е., Ласков В.Б., Иванов В.П., Бушуева О.Ю.  
Полиморфизм +1675G>A гена *AGTR2* ассоциирован  
с развитием ишемического инсульта ..... 46

### Медицинская генетика. — 2017. — Т. 16, №4 (178)

#### Научные обзоры

Харченко А.В., Полонников А.В.

Генетический контроль эпоксигеназного пути  
метаболизма эпоксиэйкозатриеновых кислот  
и развитие сердечно-сосудистых заболеваний ..... 3

Руденко В.В., Танас А.С., Попа А.В.,  
Залетаев Д.В., Стрельников В.В.  
Эпигенетика острого миелоидного лейкоза у детей и взрослых .... 9

#### Оригинальные исследования

Щагина О.А., Поляков А.В.

К вопросу о преконцепционной профилактике  
наследственных болезней:  
случай выявления носительства редкой мутации  
у донора яйцеклеток и реципиентов ..... 19

Ельчинова Г.И., Макаов А.Х-М., Биканов Р.А.,  
Кадышев В.В., Петрин А.Н., Марахонов А.В.,  
Гинтер Е.К., Зинченко Р.А.

Популяционно-генетическая характеристика Уральского  
и Зеленчукского районов Республики Карачаево-Черкесия ..... 24

АЗарова Ю.Э., Конопля А.И., Полонников А.В.

Полиморфизм генов глутатион S-трансфераз  
и предрасположенность к сахарному диабету 2 типа  
у жителей Центрального Черноземья ..... 29

Самгина Т.А., Бушуева О.Ю., Канищев Ю.В.,  
Григорьев С.Н., Назаренко П.М., Полонников А.В.

Вклад полиморфизма (rs55754655) гена альдегидоксидазы  
в развитие острого панкреатита ..... 35

Захарян Р.В., Телумян Е.Г., Геворкян А.П., Аракелян А.А.  
Отсутствие ассоциации полиморфизма rs6339  
гена нейротрофинового рецептора тирозинкиназы типа 1  
с шизофренией в армянской популяции ..... 40

#### Краткое сообщение

Ельчинова Г.И., Макаов А.Х.-М., Биканов Р.А.,  
Гаврилина С.Г., Петрин А.Н., Марахонов А.В.,  
Ревазова Ю.А., Гинтер Е.К., Зинченко Р.А.  
Временная динамика случайного инбридинга,  
оцененного изонимным методом по базе данных ОМС  
в трех поколениях сельских черкесов ..... 44

#### Памяти ученых

Памяти профессора П.В. Новикова ..... 47

#### Информация

Правила оформления статей  
в журнале «Медицинская генетика» ..... 48

### Медицинская генетика. — 2017. — Т. 16, №5 (179)

Обращение главного редактора ..... 3

#### Научные обзоры

Баранов В.С.

Эволюция предиктивной медицины.  
Старые идеи, новые понятия ..... 4

Маретина М.А., Киселев А.В., Баранов В.С.

Возможные генетические модификаторы  
спинальной мышечной атрофии ..... 10

Тихонов А.В., Ефимова О.А., Пендина А.А., Баранов В.С.

Эпигенетическое репрограммирование ДНК  
в гаметах и доимплантационных эмбрионах человека ..... 17

Никитина Д.И., Маретина М.А., Егорова А.А.,  
Масленников А.Б., Киселев А.В.

Использование высокоразрешающего анализа  
кривых плавления ДНК  
в диагностике наследственных заболеваний ..... 26

#### Клинические случаи

Пендина А.А., Ефимова О.А., Чиряева О.Г.,  
Малышева О.В., Дудкина В.С., Петрова Л.И., Павлова П.А.,  
Тихонов А.В., Крапивин М.И., Кольцова А.С.,  
Парфеньев С.Е., Серебрякова Е.А., Шабанова Е.С.

Случай генетического дисбаланса  
по коротким плечам хромосом 8 и 18  
у пациентки без выраженных аномалий  
физического и умственного развития ..... 34

Осиповская Н.С., Султанов И.Ю.

Идентификации двух мутаций в транс-положении в гене *CYP21A2*  
у плода без врожденной дисфункции коры надпочечников (ВДКН).  
Случай пренатальной диагностики ..... 39

#### Оригинальные исследования

Третьякова Т.Б., Демченко Н.С., Рукосуев Н.Е.

Полиморфизм генов фолатного цикла  
у женщин Уральского региона  
в норме и с привычным невынашиванием беременности ..... 42

Чуманова О.В., Пасман Н.М.,  
Воронина Е.Н., Филипенко М.Л.

Оценка роли полиморфизма генов системы гемостаза  
и генов, отвечающих за формирование дисфункции эндотелия,  
в развитии гестационных осложнений ..... 48

#### Информация

2-я Всероссийская научно-практическая конференция  
«Новые технологии диагностики наследственных болезней».

Информационное письмо ..... 52

### Медицинская генетика. — 2017. — Т. 16, №6 (180)

#### Научные обзоры

Боброва О.П., Шнайдер Н.А., Зырянов С.К., Модестов А.А.

Ассоциация полиморфизма гена опиоидных рецепторов *OPRM1*  
с фенотипическим разнообразием  
хронического болевого синдрома онкологического генеза ..... 3

#### Оригинальные исследования

Султанова Р.И., Хусаинова Р.И., Лебедева Е.Р.,

Бусыгина А.В., Хуснутдинова Э.К.

Анализ ассоциаций полиморфных вариантов rs2289263 и  
rs6494629 гена *SMAD3* с интракраниальными аневризмами ..... 9

Исакова Ж.Т., Кипень В.Н., Семетей кызы Айгул, Талайбекова Э.Т., Макимбетов Э.К., Алдашева Н.М. Молекулярно-гистологическая характеристика опухолей молочной железы у женщин из кыргызской популяции – вклад генов <i>TP53</i> , <i>XRCC1</i> и <i>MDM2</i> ..... 21
Байдакова Г.В., Иванова Т.А., Раджабова Г.М., Сайдаева Д.Х., Джудинова Л.Л., Ахлакова А.И., Гамзатова А.И., Меликян Л.П., Бычков И.О., Михайлова С.В., Захарова Е.Ю. Особенности спектра мутаций при наследственной тирозинемии I типа в различных популяциях Российской Федерации ..... 29
Маркова Е.В., Татару Д.А. STR-маркеры хромосом, несущих мутации <i>F508del</i> и <i>CFTRdelle2,3(21kb)</i> гена <i>CFTR</i> ..... 36
Лобов С.Л., Хасанова Р.Р., Загидуллина А.Ш., Зайдуллин И.С., Джемилева Л.У., Хуснутдинова Э.К. Анализ мутаций в гене <i>CYP1B1</i> у пациентов с первичной врожденной и первичной открытоугольной глаукомой ..... 43

**Поздравляем!**

Людмила Павловна Назаренко ..... 48
-------------------------------------

**Медицинская генетика. — 2017. — Т. 16, №7 (181)****Обращение главного редактора**

О Руководстве по интерпретации данных, полученных методами массового параллельного секвенирования (MPS) ..... 3
---

**Организационно-методические аспекты**

Рыжкова О.П., Кардымон О.Л., Прохорчук Е.Б., Коновалов Ф.А., Масленников А.Б., Степанов В.А., Афанасьев А.А., Заклязьминская Е.В., Костарева А.А., Павлов А.Е., Голубенко М.В., Поляков А.В., Куцев С.И. Руководство по интерпретации данных, полученных методами массового параллельного секвенирования (MPS) ..... 4
---

**Научные обзоры**

Баязутдинова Г.М., Щагина О.А., Поляков А.В. Молекулярный патогенез болезни Вильсона-Коновалова ..... 18
---

**Оригинальные исследования**

Зинченко Р.А., Кадышев В.В., Макаов А.Х.-М., Галкина В.А., Дадали Е.Л., Хлебникова О.В., Михайлова Л.К., Марахонов А.В., Васильева Т.А., Петрова Н.В., Петрина Н.Е., Гундорова П., Танас А.С., Стрельников В.В., Поляков А.В., Гинтер Е.К. Разнообразие наследственных болезней у карачаевцев Карачаево-Черкесской Республики ..... 25
--

**Клинические случаи**

Пичкур Н.А., Ольхович Н.В., Трофимова Н.С. Наследственные нарушения обмена тетрагидробиоптерина: особенности клинических проявлений и диагностика ..... 36
--

Дадали Е.Л., Акимова И.А., Коновалов Ф.А., Амплеева М.А., Щагина О.А. Описание клинического случая синдрома Николаидес–Барайцера, обусловленного мутациями в гене <i>SMARCA2</i> ..... 42
---

**Поздравляем!**

К 70-летию Валерия Павловича Пузырёва ..... 47
--

**Медицинская генетика. — 2017. — Т. 16, №8 (182)****Научные обзоры**

Баранова Е.Е., Беленикин М.С., Жученко Л.А., Ижевская В.Л. Неинвазивные пренатальные тесты: европейские и американские рекомендации по применению в клинической практике ..... 3
--

**Оригинальные исследования**

Дегтерева Е.В., Амелина С.С., Ветрова Н.В., Пономарева Т.И., Амелина М.А., Зинченко Р.А. Груз наследственных заболеваний кожи у населения 12 районов в Ростовской области ..... 11
---

Амелина С.С., Дегтерева Е.В., Амелина М.А., Ветрова Н.В., Пономарева Т.И., Зинченко Р.А. Нозологический спектр генодерматозов в 12 районах Ростовской области и популяциях европейской части России ..... 20
---

Новоселова О.Г., Петрова Н.В., Чакова Н.Н., Кондратьева Е.И., Воловик Н.О., Биканов Р.А., Борбровничий В.И., Зинченко Р.А. Изучение полиморфных вариантов генов 1 фазы биотрансформации ксенобиотиков у детей и подростков из г.Москвы и г.Минска ..... 27
---

Емельянов А.С., Емельянова А.Н., Пушкин Б.С., Витковский Ю.А. Полиморфизм промотора гена <i>IL1B</i> ( <i>G1473C</i> ) и его влияние на содержание интерлейкина 1 в крови больных рожей ..... 32
--

**Клинические случаи**

Антоненко В.Г., Маркова Ж.Г., Шилова Н.В., Глазкова А.В., Цаюк Ю.В., Петрова О.В. Редкий случай перестройки длинного плеча X-хромосомы – инвертированная дупликация/делеция у женщины с дисгенезией гонад ..... 36
--

Карамышева Т.В., Гайнэр Т.А., Каримова О.Г., Богомолов А.Г., Рубцов Н.Б. Анализ необычной морфологии хромосомы 21 хориона при неразвивающейся беременности ..... 41
--

Матющенко Г.Н., Анисимова И.В. Описание клинического случая синдрома X-цепленной умственной отсталости 102 типа, обусловленного мутацией в гене <i>DDX3X</i> ..... 46
--

**Медицинская генетика. — 2017. — Т. 16, №9 (183)****Научные обзоры**

Хлебникова О.В., Дадали Е.Л. Клинико-генетическая характеристика наследственных заболеваний и синдромов с глаукомой ..... 3
---

**Оригинальные исследования**

Жученко Л.А., Голошубов П.А., Ижевская В.Л. Анализ причин отказов беременных с высоким риском хромосомной патологии у плода от инвазивной пренатальной диагностики ..... 10
--

Ларионов А.В., Соболева О.А., Минина В.И., Тимофеева А.А., Головина Т.А., Дружинин В.Г. Исследование ассоциаций полиморфных вариантов генов <i>MnSOD</i> , <i>GPx</i> и <i>TP53</i> с частотами хромосомных aberrаций в лимфоцитах человека при длительном воздействии радона ..... 16
---

## ИНФОРМАЦИЯ

<b>Новикова Е.И., Снигирева Г.П., Солодкий В.А.</b>	
Редкие мутации в генах <i>BRCA1</i> и <i>BRCA2</i>	
у российских больных раком молочной железы .....	25
<b>Щагина О.А., Миронович О.Л., Забненкова В.В.,</b>	
Галеева Н.М., Близнец Е.А., Чухрова А.Л., Поляков А.В.	
Экспансия CAG-повтора в экзоне 1 гена <i>AR</i>	
у больных спинальной амиотрофии.....	31
<b>Клинические случаи</b>	
<b>Руденская Г.Е., Близнец Е.А., Демина Н.А.,</b>	
Хлебникова О.В., Дадали Е.Л., Поляков А.В.	
Клинико-молекулярно-генетические характеристики	
глазо-зубо-пальцевого синдрома.....	37
<b>Акимова И.А., Дадали Е.Л., Коростелев С.А.,</b>	
Хмелькова Д.Н., Коновалов Ф.А.	
Случай синдрома KBG, обусловленного	
ранее не описанной мутацией в гене <i>ANKRD11</i> .....	48
<b>Медицинская генетика. — 2017. — Т. 16, №10 (184)</b>	
<b>Научные обзоры</b>	
<b>Захарова Е.Ю., Ижевская В.Л., Байдакова Г.В.,</b>	
Иванова Т.А., Чумакова О.В., Куцев С.И.	
Массовый скрининг на наследственные болезни:	
ключевые вопросы .....	3
<b>Оригинальные исследования</b>	
<b>Святова Г.С., Салимбаева Д.Н.,</b>	
Кирикбаева М.С., Березина Г.М.	
10 лет неонатальному скринингу в Республике Казахстан:	
итоги и перспективы .....	14
<b>Чурюмова Ю.А., Вохмянина Н.В.</b>	
Использование новых технологий диагностики	
для выявления наследственных болезней обмена .....	18
<b>Еремина Е.Р.</b>	
Анализ региональных частот наследственных болезней обмена,	
выявляемых по неонатальному скринингу	
в Республике Бурятия .....	23
<b>Голубенко М.В., Тарасенко Н.В., Макеева О.А.,</b>	
Гончарова И.А., Марков А.В., Слепцов А.А., Комар А.А.,	
Назаренко М.С., Барбараши О.Л., Пузырев В.П.	
Полиморфизм mtДНК при клинически выраженным каротидном	
атеросклерозе: протективный эффект гаплогруппы J .....	26
<b>Сигин В.О., Кузнецова Е.Б., Симонова О.А.,</b>	
Жевлова А.И., Литвяков Н.В., Слонимская Е.М.,	
Цыганов М.М., Володин И.В., Шикеева А.А.,	
Стрельников В.В., Залетаев Д.В., Танас А.С.	
Медицинская ДНК-технология оценки чувствительности	
опухолей молочной железы люминального В подтипа	
к неoadъювантной химиотерапии с применением антрациклинов	
на основе маркеров метилирования ДНК.....	29
<b>Симонова О.А., Кузнецова Е.Б., Танас А.С.,</b>	
Руденко В.В., Поддубская Е.В., Кекеева Т.В.,	
Керимов Р.А., Троценко И.Д., Пашченко М.С.,	
Алексеева Е.А., Залетаев Д.В., Стрельников В.В.	
Метилирование генов матриксных металлопротеиназ	
и их ингибиторов в норме и при раке молочной железы.....	36
<b>Алексеева Е.А., Бабенко О.В., Козлова В.М.,</b>	
Ушакова Т.Л., Саакян С.В., Танас А.С., Немцова М.В.,	
Стрельников В.В., Залетаев Д.В.	
Результаты использования новой медицинской технологии	
комплексной ДНК-диагностики ретинобластомы .....	41

<b>Клинические случаи</b>	
<b>Слепухина А.А., Скрябин Н.А., Кашеварова А.А.,</b>	
Новикова М.А., Лишкиц Г.И., Лебедев И.Н.	
Редкие вариации числа копий ДНК:	
микродупликация 20р13 материнского происхождения у пациента	
с комплексным пороком сердца и аномалией бронхов .....	47
<b>Лязина Л.В., Бодюль Н.Н., Вохмянина Н.В.,</b>	
Ефимова А.Г., Серебрякова Е.А., Иващенко Т.Э.,	
Глотов О.С., Глотов А.С., Романова О.В.,	
Куранова М.Л., Василишина А.А., Сусицын Е.Н.,	
Михайлов А.В., Сарана А.М., Щербак С.Г., Баранов В.С.	
Возможности оказания медицинской помощи	
в современных условиях	
на примере семьи с наследственной патологией.....	51
<b>Медицинская генетика. — 2017. — Т. 16, №11 (185)</b>	
<b>Научные обзоры</b>	
<b>Тверенёва А.А., Мусатова Е.В., Шилова Н.В.</b>	
Методы полногеномной амплификации	
генетического материала единочных клеток .....	3
<b>Оригинальные исследования</b>	
<b>Филиппов О.С., Андреева Е.Н., Голошибов П.А.,</b>	
Калашникова Е.А., Одегова Н.О., Жученко Л.А.	
Современный пренатальный скрининг	
на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии	
в Российской Федерации. Результаты Аудита-2017.....	7
<b>Жикривецкая С.О., Орлова А.А., Мусатова Е.В.,</b>	
Софронова Я.В., Померанцева Е.А.	
Преимплантационная генетическая диагностика дупликации	
в районе 17р11.2 при синдроме Шарко-Мари-Тута типа 1.....	11
<b>Щагина О.А., Полякова Д.А., Рыжкова О.П., Булах М.В.,</b>	
Забненкова В.В., Логинова А.Н., Поляков А.В.	
Причины мышечной дистрофии	
у женщин с направляющим диагнозом	
«мышечная дистрофия Дюшена/Беккера» .....	17
<b>Марафонов А.В., Васильева Т.А., Воскресенская А.А.,</b>	
Кадышев В.В., Поздеева Н.А., Шилова Н.В., Браславская С.И.,	
Хлебникова О.В., Зинченко Р.А., Куцев С.И.	
Опыт применения медицинской технологии диагностики	
врожденной аниридии в ФГБНУ «МГНЦ» .....	23
<b>Бабушкина Н.П., Гончарова И.А., Голубенко М.В.</b>	
Разработка технологии диагностики	
наследственных генетических вариантов,	
определяющих чувствительность к варфарину,	
методом одноклеточного удлинения праймеров.....	27
<b>Смирнихина С.А., Банников А.В., Анучина А.А.,</b>	
Кочергин-Никитский К.С., Адильгереева Э.П., Лавров А.В.	
Факторы, влияющие на эффективность CRISPR/Cas9	
для коррекции мутации F508del при муковисцидозе.....	32
<b>Клинические случаи</b>	
<b>Руденская Г.Е., Шумарина А.О., Антонец А.В.,</b>	
Сермягина И.Г., Крылова Т.Д., Щагина О.А.	
Случай сочетания двух редких неврологических болезней,	
выявленных панельным экзомным секвенированием .....	38
<b>Кожанова Т.В., Жилина С.С., Мещерякова Т.И.,</b>	
Прокопьева Н.П., Осипова К.В., Айвазян С.О.,	
Канивец И.В., Коновалов Ф.А.,	
Толмачева Е.Р., Кошкин Ф.А., Притыко А.Г.	
X-сцепленная умственная отсталость (тип Кантагреля) у девочки:	
клинический случай из практики .....	42

Кашеварова А.А., Беляева Е.О., Никонов А.М., Плотникова О.В., Гергерт И.Г., Никитина Т.В., Скрябин Н.А., Васильев С.А., Лопаткина М.Е., Чурилова А.В., Толмачева Е.Н., Назаренко Л.П., Лебедев И.Н. Интерпретация фенотипа пациента с учетом результатов комплексных молекулярно-цитогенетических исследований.....46	Скрябин Н.А., Васильев С.А., Толмачева Е.Н., Шорина А.Р., Савченко Р.Р., Кашеварова А.А., Лебедев И.Н. Паттерн метилирования ДНК в участках генома с наследуемыми CNV .....27
<b>Медицинская генетика. — 2017. — Т. 16, №12 (186)</b>	
Обращение главного редактора.....3	Харьков В.Н., Колесников Н.А., Раджабов М.О., Хитринская И.Ю., Степанов В.А. Генофонд коренных народов Дагестана андийской группы по аутосомным STR-маркерам .....31
<b>Научные обзоры</b>	
Назаренко М.С., Слепцов А.А., Марков А.В., Пузырев В.П. Вариабельность генома соматических клеток при многофакторных заболеваниях человека.....4	Харьков В.Н., Новикова Л.М., Штыгашева О.В., Агеева Е.С., Волков В.Г., Хитринская И.Ю., Степанов В.А. Анализ родоплеменной структуры хакасов по маркерам Y-хромосомы .....35
<b>Оригинальные исследования</b>	
Гайнер Т.А., Карамышева Т.В., Каримова О.Г., Корень О.Л., Шлома В.В., Шорина А.Р., Богомолов А.Г., Рубцов Н.Б. Комплексная диагностика хромосомной патологии – деривата хромосомы 4 и малой сверхчисленной маркерной хромосомы .....9	Беляева Е.О., Кашеварова А.А., Скрябин Н.А., Лопаткина М.Е., Салюкова О.А., Филимонова М.Н., Лежнина О.В., Шорина А.Р., Масленников А.Б., Назаренко Л.П., Лебедев И.Н. Частота и спектр хромосомных микродупликаций у пациентов с нарушениями умственного развития.....39
Кашеварова А.А., Беляева Е.О., Никонов А.М., Плотникова О.В., Гергерт И.Г., Никитина Т.В., Скрябин Н.А., Мензоров А.Г., Гридина М.М., Васильев С.А., Лопаткина М.Е., Савченко Р.Р., Чурилова А.В., Толмачева Е.Н., Серов О.Л., Назаренко Л.П., Лебедев И.Н. Спонтанная хромосомная нестабильность в клетках с кольцевой хромосомой как основа хромосомной терапии .....18	Маркова Ж.Г., Миньженкова М.В., Тарлычева А.А., Цветкова Т.Г., Галкина В.А., Шилова Н.В. Фенотипическая вариабельность у пациентов с <i>de novo</i> X-аутосомными несбалансированными транслокациями.....43
<b>Поздравляем!</b>	
К 90-летию Доры Клавдиевны Верлинской .....48	
<b>Информация</b>	
Содержание журнала «Медицинская генетика» в 2017 г. .....49	
Алфавитный указатель авторов журнала «Медицинская генетика» в 2017 г. .....54	