

Главный редактор
ГИНТЕР Е.К.
академик РАН, д.б.н., профессор
Заместители главного редактора
ПУЗЫРЕВ В.П.
академик РАН, д.м.н., профессор

Ответственный секретарь
ИЖЕВСКАЯ В.Л.
д.м.н.

Редакционная коллегия
АРЧАКОВ А.И.
академик РАН, д.б.н., профессор
ВОЕВОДА М.И.
академик РАН, д.м.н., профессор
ДУРНЕВ А.Д.
чл.-корр. РАН, д.м.н., профессор
ИЛЛАРИОШКИН С.Н.
академик РАН, д.м.н., профессор
КОЗЛОВА С.И.
д.м.н., профессор
КОПНИН Б.П.
д.б.н., профессор
КУЦЕВ С.И.
академик РАН, д.м.н.

КУЧИНСКАС В. (Kucinskas V.)
академик Литовской АН, д.б.н., профессор
ЛИМБОРСКАЯ С.А.
чл.-корр. РАН, д.б.н., профессор
МАЦЕК М. (Masek M. Jr.)
доктор медицины и педиатрии (MD),
доктор философии по медицине
и молекулярной генетике (PhD), профессор
МИХАЙЛОВА Л.К.
д.м.н., профессор

НАЗАРЕНКО Л.П.
д.м.н., профессор
НОСИКОВ В.В.
д.б.н., профессор
РОГАЕВ Е.И.
д.б.н., профессор
РУБЦОВ Н.Б.
д.б.н., профессор
СВЕРДЛОВ Е.Д.
академик РАН, д.б.н., профессор
СЕРЕДНИН С.Б.
академик РАН, д.м.н., профессор
СМИРНОВ В.Н.
академик РАН, д.м.н., профессор
СТЕПАНОВ В.А.
академик РАН, д.б.н., профессор
ХУСНУТДИНОВА Э.К.
д.б.н., профессор
ЧЕХОНИН В.П.
академик РАН, д.б.н., профессор
ЧУЧАЛИН А.Г.
академик РАН, д.м.н., профессор

Издатель: Иришкин Дмитрий
E-mail: genius-media@mail.ru

Адреса редакции:
115478, Москва, ул. Москворечье, д. 1,
Федеральное государственное
бюджетное научное учреждение
Медико-генетический научный центр
имени академика Н.П.Бочкова
Тел. (499) 612-81-07, факс: 324-07-02
E-mail: L_Tarlycheva@med-gen.ru

Внимание авторов и читателей:
Рукописи и иллюстрации не возвращаются.
При перепечатке материалов согласование с
редакцией журнала «Медицинская генетика»
обязательно. За содержание рекламных
публикаций ответственность
несет рекламодатель.

© Российское общество медицинских генетиков
© Российской академии медицинских наук
© ФГБНУ «Медико-генетический научный центр»
© ИП Иришкин Дмитрий Андреевич

Тираж 200 экз.

Медицинская ГЕНЕТИКА

Ежемесячный рецензируемый научно-практический журнал

2024. Том 23, №7

СОДЕРЖАНИЕ

НАУЧНЫЙ ОБЗОР

Михайленко Д.С., Залетаев Д.В.	3
Наследственный рак предстательной железы	3
Мусатова В.В., Ефремова А.В.	
Особенности клональной эволюции при остром миелоидном лейкозе	15

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Бычкова Е.В., Семенова Н.А., Сагоян Г.Б., Хагуров Р.А., Гусева Д.М., Володин И.В., Смирнов А.С., Стрельников В.В.	
Спектр патогенных вариантов генов потенциальных мишней таргетной терапии при PROS (спектр синдромов избыточного роста, ассоциированных с мутацией в гене PIK3CA).	24
Кондратьева Е.И., Фатхуллина И.Р., Ижевская В.Л., Глотов А.С., Черных В.Б., Полетаева О.О., Шерман В.Д., Шадрина В.В., Киян Т.А.	
Предиктивная диагностика муковисцидоза: результаты анкетирования врачей и родителей пациентов	33
Пшениникова В.Г., Черданова А.М., Борисова Т.В., Терютин Ф.М., Барашков Н.А., Федорова С.А.	
Оптимизированный способ идентификации вариаций числа копий (CNV) в локусе STRC.	42
Степанова Ю.Ю., Порханова Н.В., Мурашко Р.А., Тимошкина Н.В., Максимов А.Ю., Тимофеева С.В.	
Мутационный статус генов BRAF, NRAS в опухолевом материале пациентов с диагнозом меланома кожи	51

Editor-in-Chief

GINTER E.K.

Deputies Editor-in-Chief

PUZYREV V.P.

Executive Editor

IZHEVSKAYA V.L.

Editorial Board

ARCHAKOV A.I.

VOEVODA M.I.

DURNEV A.D.

ILLARIOSHKIN S.N.

KOZLOVA S.I.

KOPNIN B.P.

KUTZEV S.I.

KUCINSKAS V.

LIMBORSKAYA S.A.

MACEK M. Jr.

MIKHAYLOVA L.K.

NAZARENKO L.P.

NOSIKOV V.V.

ROGAEV E.I.

RUBTZOV N.B.

SVERDLOV E.D.

SEREDENIN S.B.

SMIRNOV V.N.

STEPANOV V.A.

KHUSNUTDINOVA E.K.

CHEKHONIN V.P.

CHUCHALIN A.G.

Publisher: Irishkin Dmitry**E-mail:** genius-media@mail.ru**Editorial address:**Moskvorechie st.1, Moscow, 115522, Russia
Research Centre for Medical Genetics**Tel.:** +7499 612 8107**E-mail:** L_Tarlycheva@med-gen.ru**For the attention of authors and readers**

Manuscripts and illustrations are not returned.
When reprinting materials, agreement with
publisher is mandatory.
Responsibility for the content of advertising
publications carried by the advertiser.

© Russian Society of Medical Genetics

© Russian Academy of Medical Sciences

© Research Centre for Medical Genetics

© IE Irishkin Dmitry Andreevich

Circulation (Print): 200 copies.

Medical GENETICS

Monthly reviewed scientific and practical journal

2024. Vol. 23, Issue 7

CONTENTS

REVIEW***Mikhaylenko D.S., Zaletayev D.V.***

Hereditary prostate cancer 3

Musatova V.V., Efremova A.V.

Features of clonal evolution in acute myeloid leukemia 15

ORIGINAL ARTICLES***Bychkova E.V., Semenova N.A., Sagoyan G.B., Khagurov R.A.,
Guseva D.M., Volodin I.V., Smirnov A.S., Strelnikov V.V.***Potentially actionable pathogenic genetic variants in PROS
(PIK3CA-related overgrowth spectrum) 24***Kondratyeva E.I., Fatkhullina I.R., Izhevskaya V.L., Glotov A.S.,
Chernykh V.B., Poletaeva O.O., Sherman V.D., Shadrina V.V., Kiyian T.A.***Predictive diagnosis of cystic fibrosis:
survey results from physicians and parents of patients 33***Pshennikova V.G., Cherdonova A.M., Borisova T.V.,
Teryutin F.M., Barashkov N.A., Fedorova S.A.***The optimized method for identifying copy number variation (CNV)
at the STRC locus 42***Stefanova Yu.Yu., Porkhanova N.V., Murashko R.A.,
Timoshkina N.V., Maksimov A.Yu., Timofeeva S.V.***Mutational status of BRAF, NRAS genes
in tumor material of patients diagnosed with cutaneous melanoma 51