

М

Ежемесячный научно-практический журнал

МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

В номере:

**Камышева А.В., Кубышкин А.В., Алиев К.А.,
Фомочкина И.И., Водолажский Д.И.**

Спектр мутаций в генах *BRCA1*, *BRCA2*, *CHEK2* и *PALB2*
при раке молочной железы

**Байдакова Г.В., Авакян М.М., Кекеева Т.Н., Дегтярева А.В.,
Соколова Е.В., Аbruкова А.В., Беляшова Е.Ю., Беляева В.Н., Бусыгина В.А.,
Горда М.В., Жукова Т.П., Ратникова С.Ю., Коталевская Ю.Ю.,
Латыпов А.Ш., Матулевич С.А., Оленникова Р.В., Осипова Е.В.,
Сумина М.Г., Шатохина Н.С., Иткис Ю.С., Цыганкова П.Г.,
Назаренко Я.Д., Пчелина С.Н., Захарова Е.Ю.**

Нарушения цикла мочевины: клинико-генетические характеристики случаев,
выявленных в Российской Федерации в рамках программы
расширенного неонатального скрининга

**Гумерова Л.И., Жегло Д.Г., Пожитнова В.О., Свиридов Ф.С.,
Кислова А.В., Свиридова В.В., Киселев Д.С., Мингалёва Н.С.,
Алсаллум А., Горносталя Е.А., Воронина Е.С.**

Создание собственных несерийных ДНК-зондов для выявления
рекуррентной анеуплоидии по хромосоме 12 в индуцированных
плюрипотентных стволовых клетках человека методом FISH

Замкова М.А., Казанский Д.Б., Татарский В.В.

Применение технологии CRISPR/Cas для создания сублинии
клеток рака легкого A549 с нокаутом гена *E2F1*

**Лазарева Т.Е., Барбитов Ю.А., Вашукова Е.С., Насыхова Ю.А.,
Беспалова О.Н., Коган И.Ю., Глотов А.С.**

In silico исследование спектра ассоциированных с преэклампсией
генетических вариантов в российской популяции

Голихина Т.А., Матулевич С.А., Игнатенко В.Б., Псеуш С.Ю.

Первые результаты скрининга новорожденных на фенилкетонурию
в рамках расширенного неонатального скрининга
в Краснодарском крае

**Толмачева Е.Н., Кашеварова А.А., Суханова Н.Н., Агафонова А.А., Минайчева Л.И.,
Фонова Е.А., Васильева О.Ю., Федотов Д.А., Лебедев И.Н.**

Клинические проявления и инактивация X-хромосомы
в случае дупликации Xq22.3q25

11

2024