

Тема 2: Разработка новых молекулярно-генетических подходов для диагностики кардиомиопатий с целью подбора персонифицированной терапии и оценки прогноза

В результате проведенного исследования были выявлены новые, ранее не описанные мутации в качестве причин развития кардиомиопатий, а также выявлены новые клиничко-генетические корреляции. Разработан комплексный алгоритм анализа данных секвенирования полноэкзомного секвенирования на приборе HiSeq, а также применен метод предикции патологических вариантов на основе программного пакета dbSNFP. В результате анализа были выявлены новые генетические варианты и их сочетания, предположительно отвечающие за возникновение и развитие заболевания. С учетом вновь описанных вариантов были созданы новые панели прамеров для верификации Сенреровским методом описанных мутаций.

Перечень научной продукции, полученной в ходе выполнения темы государственного задания:

Статей в зарубежных журналах – 3

Статей в отечественных журналах – 2