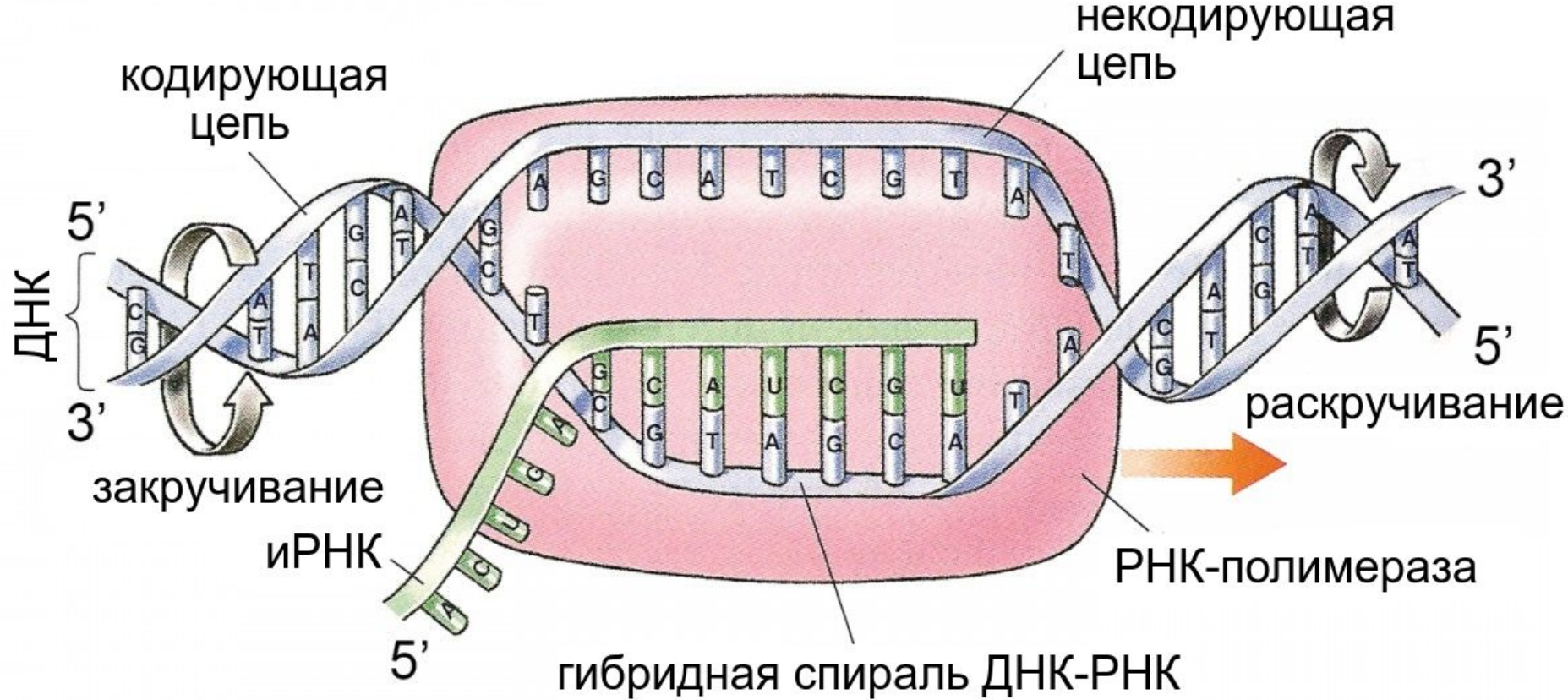


# Кружок «Основы молекулярной генетики»



Х Х

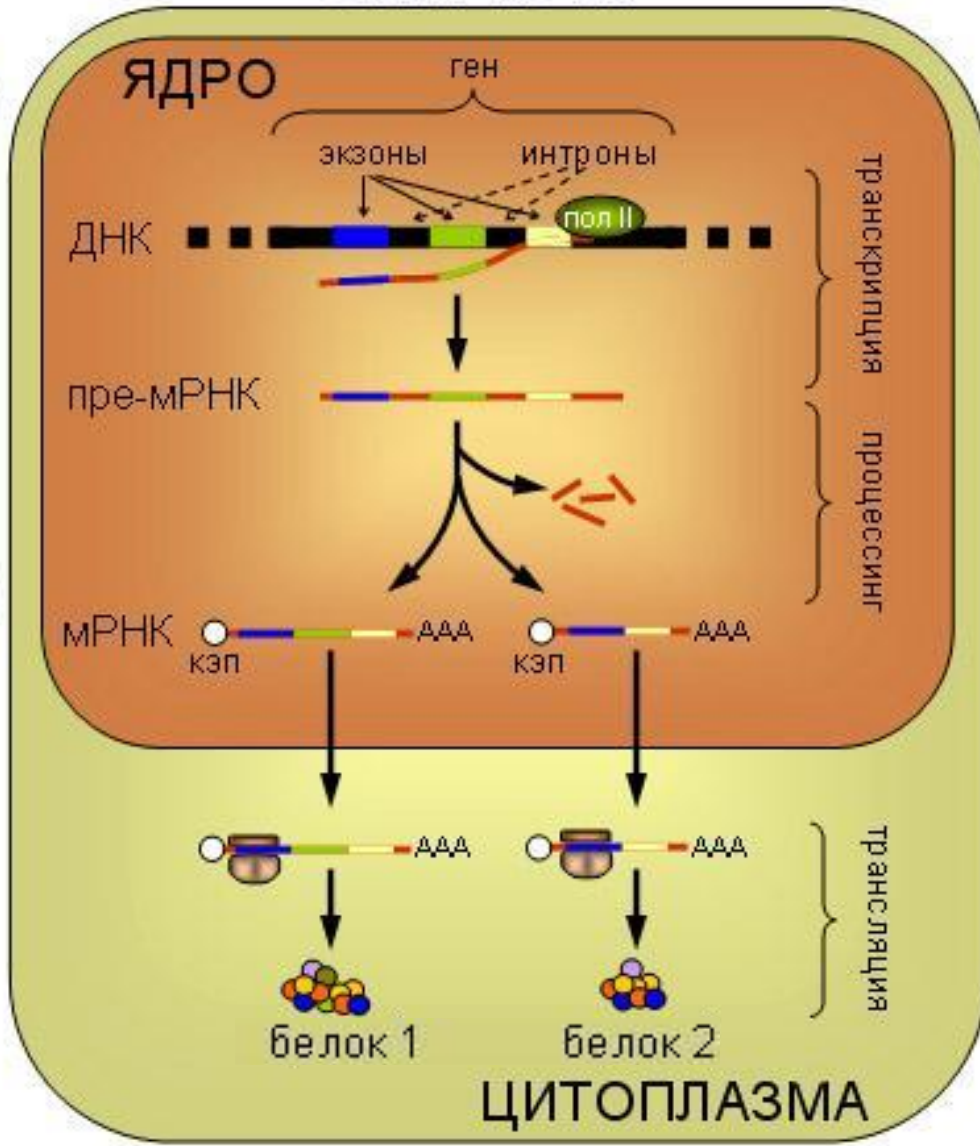
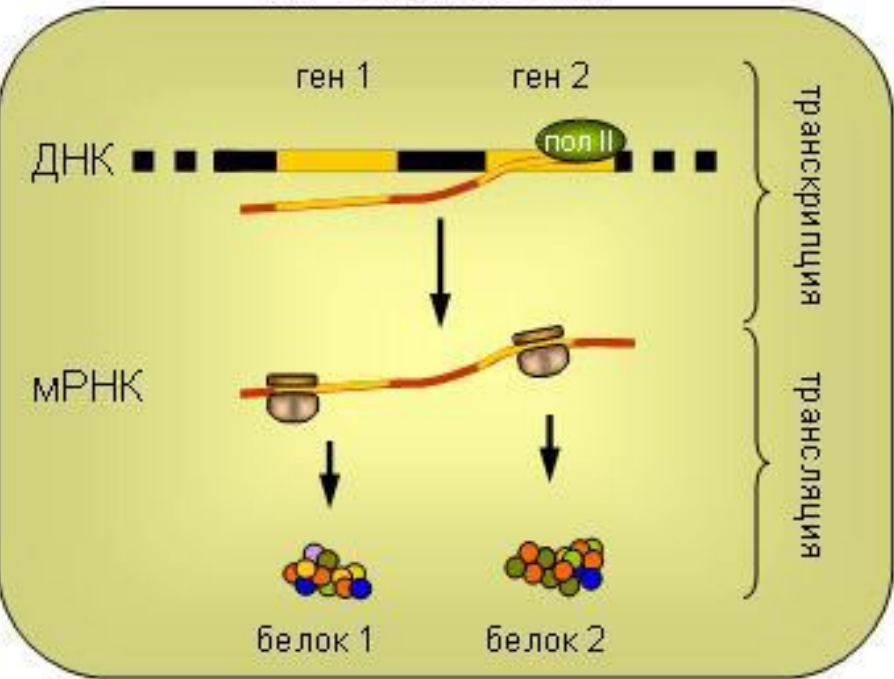


**Кодирующая цепь (нить), смысловая цепь (нить) (coding chain (strand), sense chain (strand))** — одна из цепей двухцепочечной молекулы ДНК, нуклеотидная последовательность которой идентична мРНК, транскрибированной с комплементарной антисмысловой цепи (матричная цепь ДНК). Иногда обе нити ДНК могут транскрибироваться, но в противоположных направлениях.

**Некодирующая цепь (нить), антисмысловая цепь (нить) (noncoding chain (strand), antisense chain (strand))** — одна из двух комплементарных цепей ДНК, которая по последовательности подобна РНК (при условии замены Т на У). Общепринято давать структуру гена в виде последовательности Н.ц. ДНК в направлении 5'→3'. Если прочесть кодоны Н.ц. в этом направлении, то с помощью генетического кода можно воспроизвести аминокисл. последовательность белка в принятом порядке, т. е. от N- к С-концу.

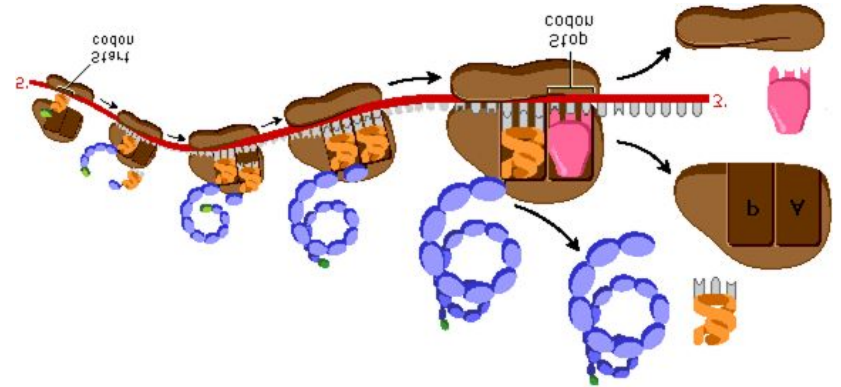
# ПРОКАРИОТЫ

# ЭУКАРИОТЫ



# Общие представление о фолдинге белков

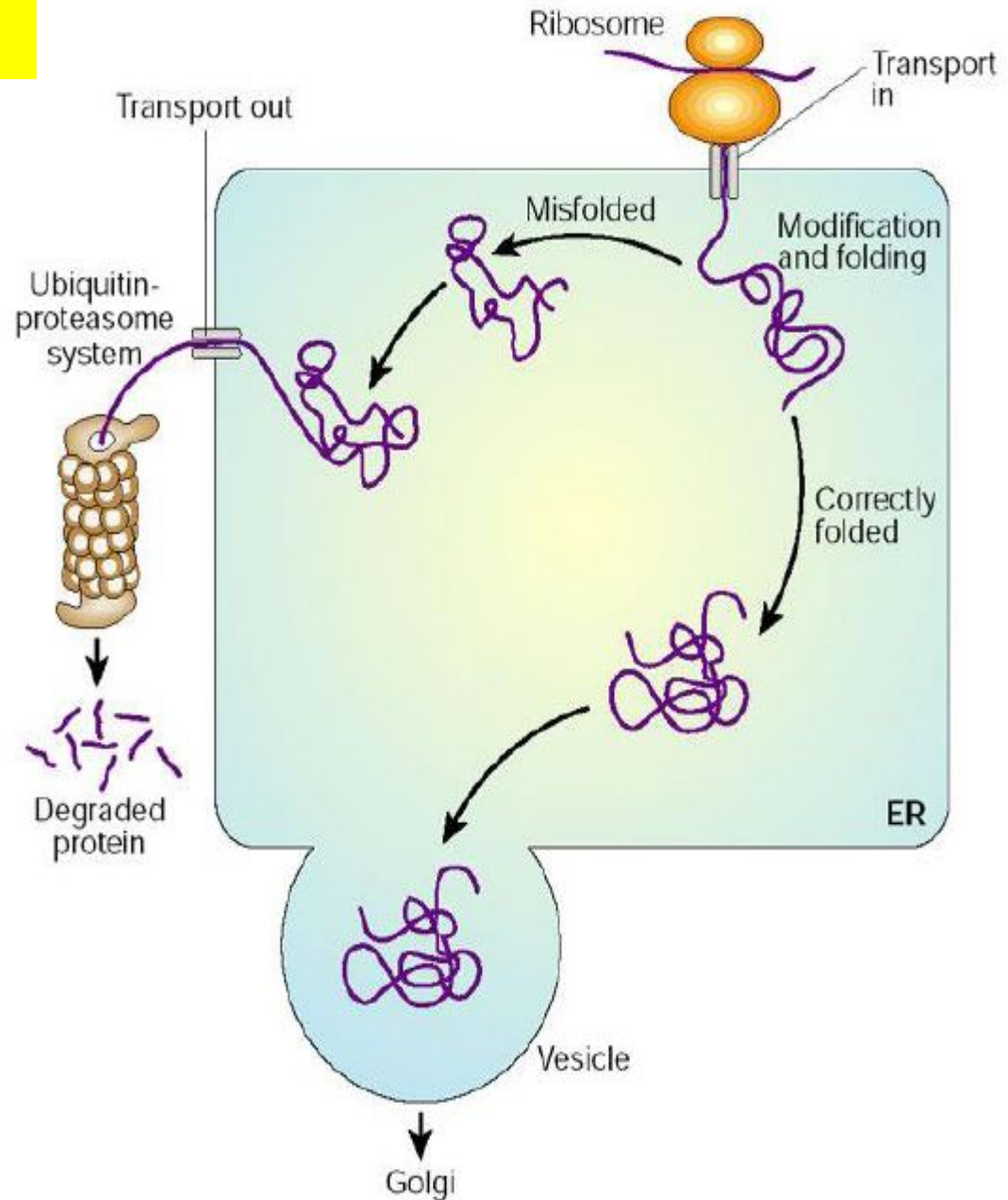
- Трансляция мРНК приводит к образованию пептидной цепи со строго определенной последовательностью аминокислот.
- Далее происходит формирование белка- фолдинг, т.е сворачивание пептидной цепи в правильную трехмерную структуру.



- Если белок состоит из нескольких субъединиц, то фолдинг включает и объединение их в единую макромолекулу.

# Фолдинг белка

**Фолдингом белка** (укладкой белка, от англ. folding) называют процесс спонтанного сворачивания полипептидной цепи в уникальную нативную пространственную структуру (так называемая третичная структура).



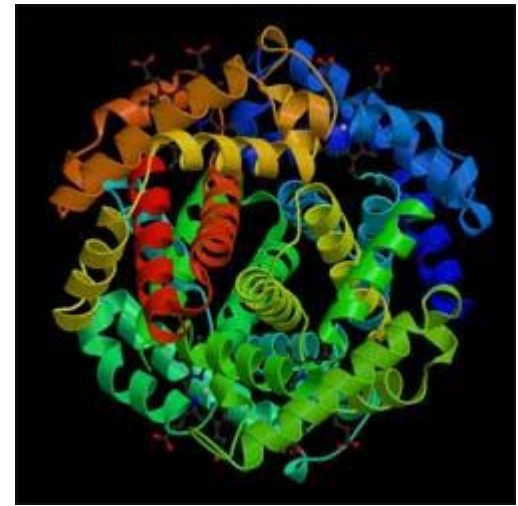
**Вопрос - каким образом белки так быстро (буквально за наносекунды) принимают необходимую третичную структуру.**

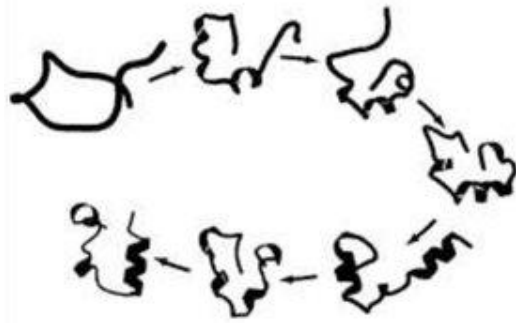
Так, достаточно простой белок, состоящий из ста аминокислот, может принять  $100^{10}$  форм. Если он даже будет изменять эти формы со скоростью 100 миллиардов в секунду, для того чтобы достигнуть необходимой, у него уйдёт на это вечность.

При этом **скорость, с которой белки свёртываются, чрезвычайно чувствительна к температуре.**

Совсем недавно китайские учёные Ляофу Луо и Цзунь Лу **предложили объяснить этот процесс его КВАНТОВОЙ природой.**

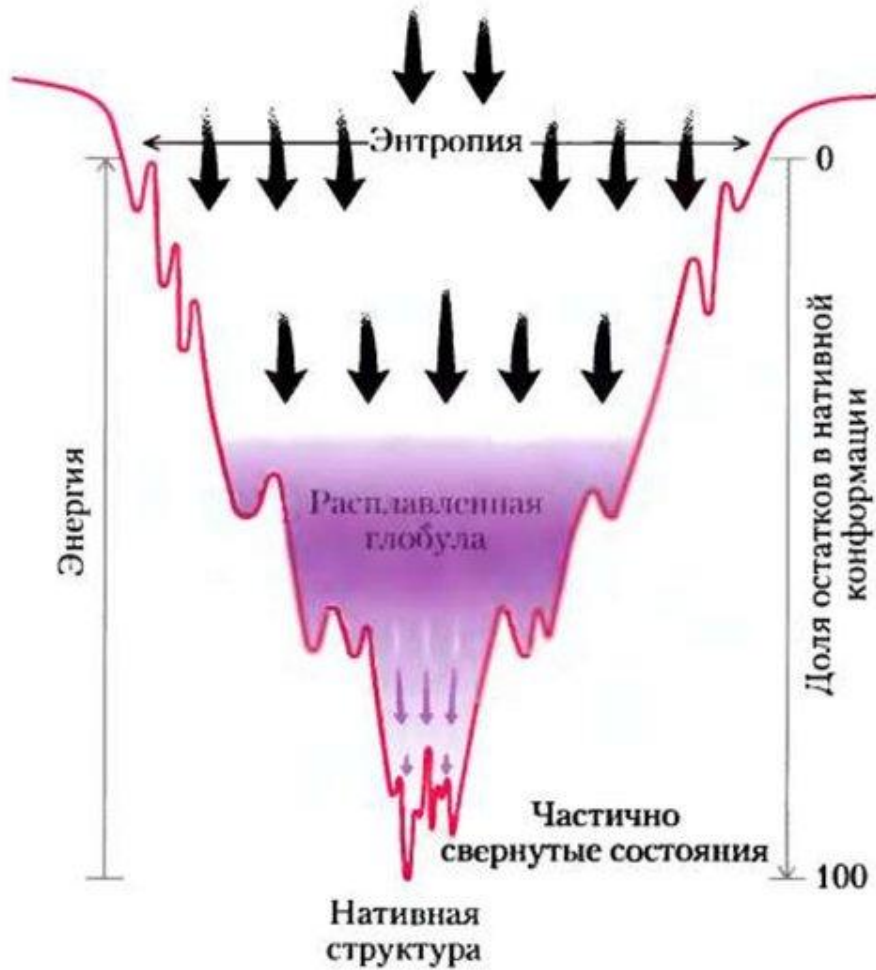
Это открытие для биологии настолько же важно, как открытие законов термодинамики в физике.





# Фолдинг

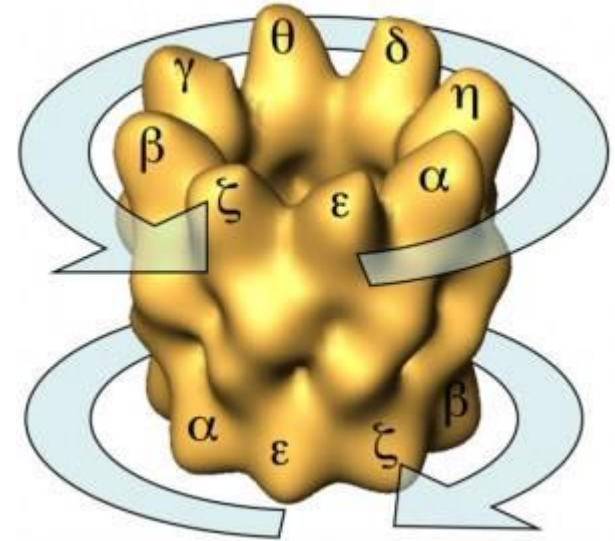
Начало образования спиралей и коллапс



- В фолдинге участвуют **белки-шапероны**.

- Большинство только что синтезированных белков может сворачиваться при отсутствии **шаперонов**

- **Шапероны** — класс белков, главная функция которых состоит в восстановлении **правильной третичной структуры** повреждённых белков, а также образование и диссоциация белковых комплексов.





- Многие **шапероны являются белками теплового шока**, то есть белками, экспрессия которых начинается в ответ на рост температуры или другие клеточные стрессы
- Белки теплового шока – **Hsp (heat shock protein)**. Hsp60, Hsp70
- Шапероны участвуют в **фолдинге только что созданных белков в тот момент, когда они «вытягиваются» из рибосомы.**
- Другие шапероны участвуют в **исправлении потенциального вреда, который возникает из-за неправильного сворачивания белков**

# Деградация белка



The Nobel Prize in Chemistry 2004  
Aaron Ciechanover, Avram Hershko, Irwin Rose

The Nobel Prize in Chemistry 2004

Nobel Prize Award Ceremony

Aaron Ciechanover

Avram Hershko

Irwin Rose



Photo: D. Porges

Aaron Ciechanover



Photo: D. Porges

Avram Hershko



Irwin Rose

The Nobel Prize In Chemistry 2004 was awarded jointly to Aaron Ciechanover, Avram Hershko and Irwin Rose "for the discovery of ubiquitin-mediated protein degradation".

**Деградация белков проходит по убиквитин-протеасомному пути (Аарон Чеховер, Аврам Гершко и Ирвин Роуз, 2004)**

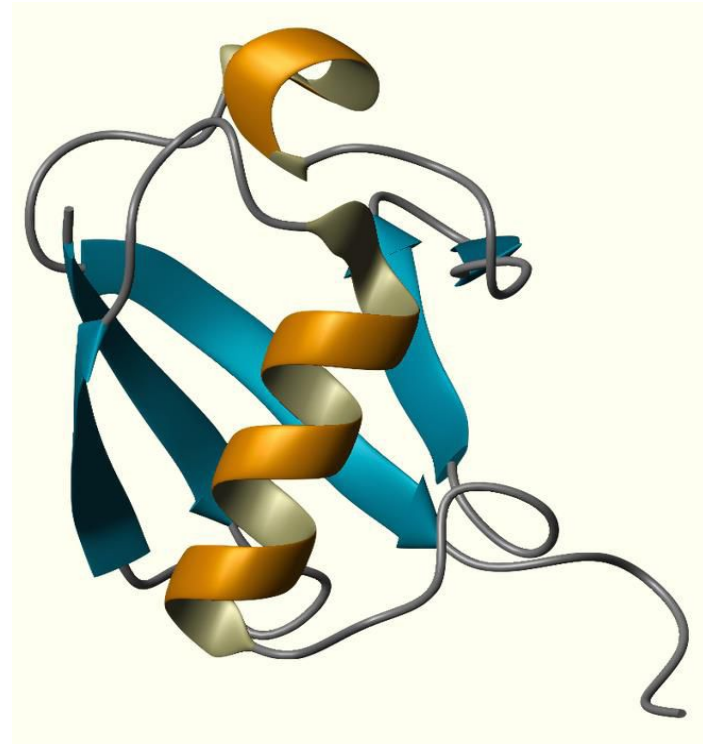
• **Убиквитин** (от англ. ubiquitous — вездесущий) — **небольшой консервативный белок**

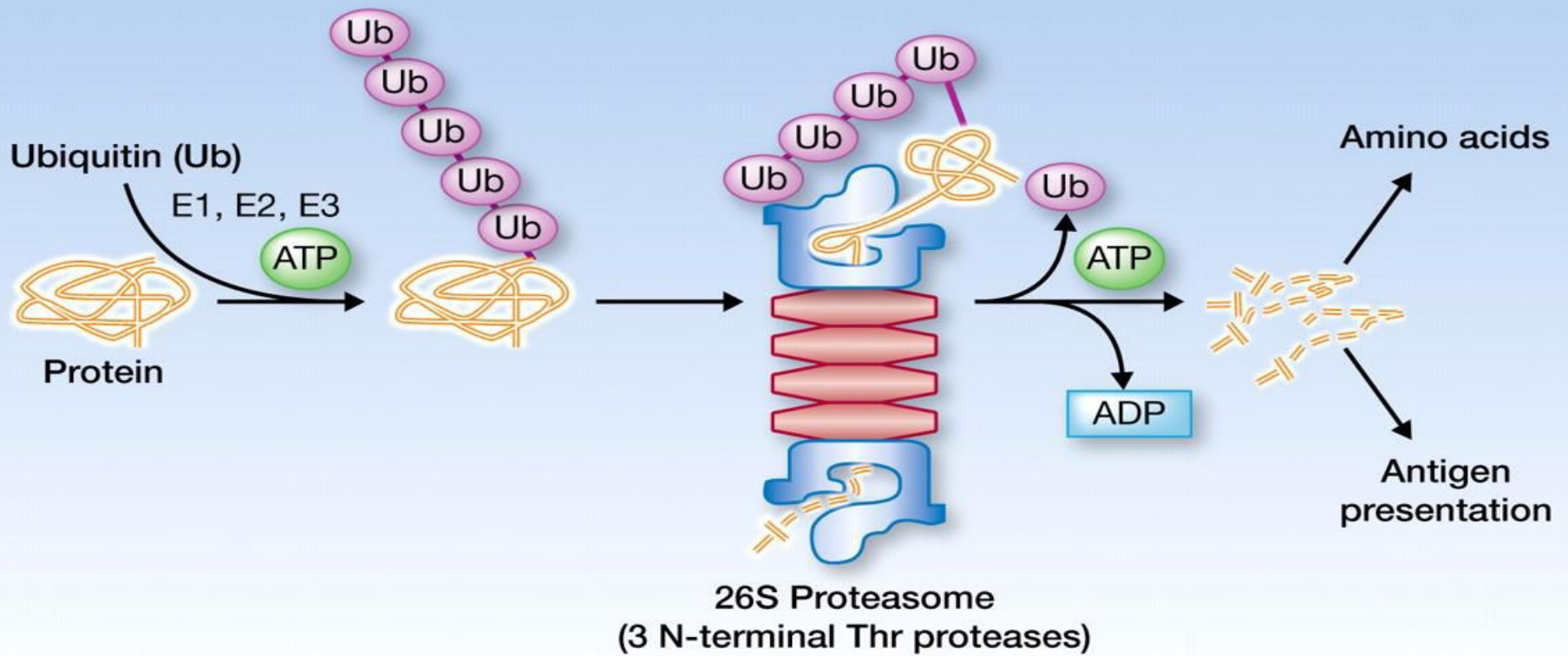
• **Убиквитинилирование** — это посттрансляционное присоединение ферментами убиквитин-лигазами одного или нескольких молекул убиквитина с помощью ковалентной связи **к  $\epsilon$ -NH<sub>2</sub> группе остатков Лиз** белка-мишени.

• Присоединение убиквитина влияет на внутриклеточную локализацию и функцию белков.

• Самым первым открытием стала **деградация белков, помеченных мультиубиквитиновыми цепями, с помощью 26S-протеасомы.**

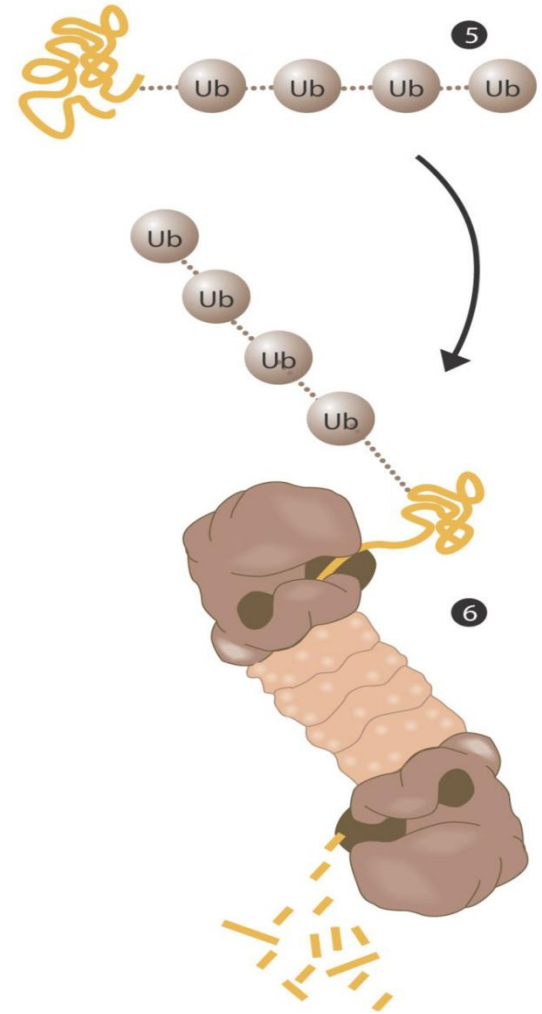
• Система убиквитинилирования вовлечена в такие важные процессы, как пролиферация, развитие и дифференцировка клеток, реакция на стресс и патогены, репарация ДНК.





- При помощи убиквитин-лигаз (E1, E2, E3) **цепь из 4 или более молекул убиквитинов присоединяется к одному или более остатку лизина на целевом белке.**
- Такой **убиквитинилированный белок транспортируется к протеасоме**, где цепь убиквитинов удаляется, позволяя белку развернуться (unfold) и загрузиться во внутрь протеасомы, где он **деградирует с помощью трёх треониновых протеаз.**

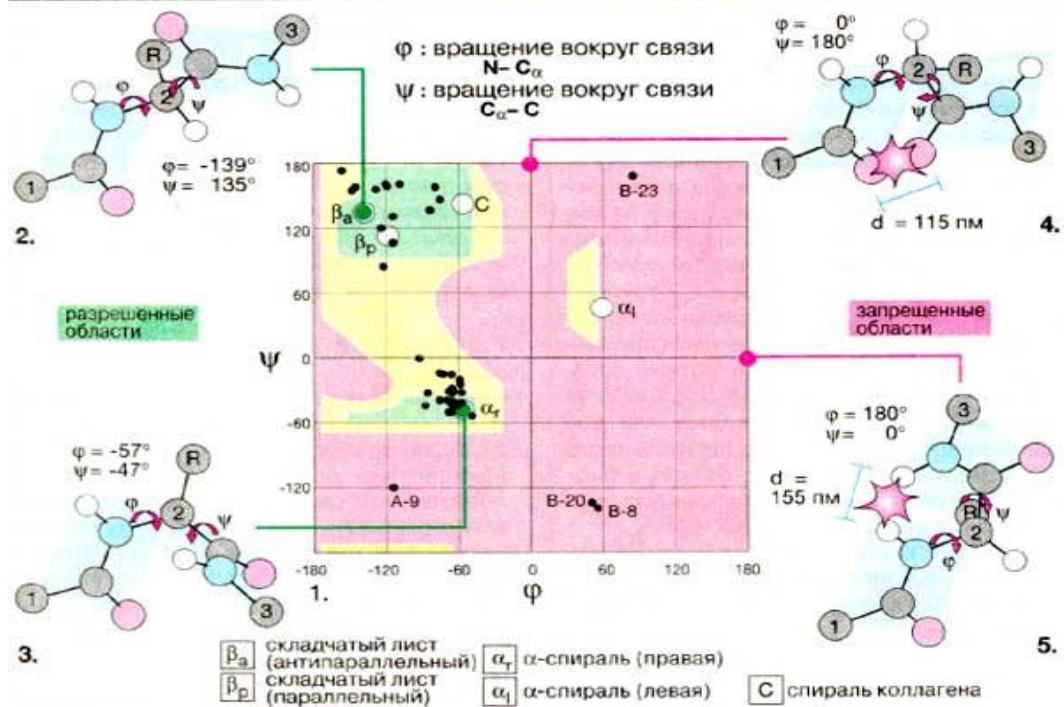
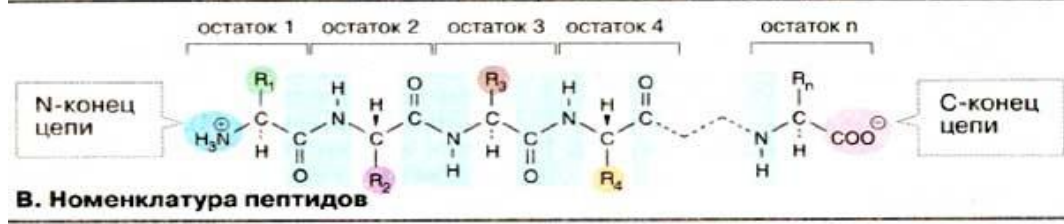
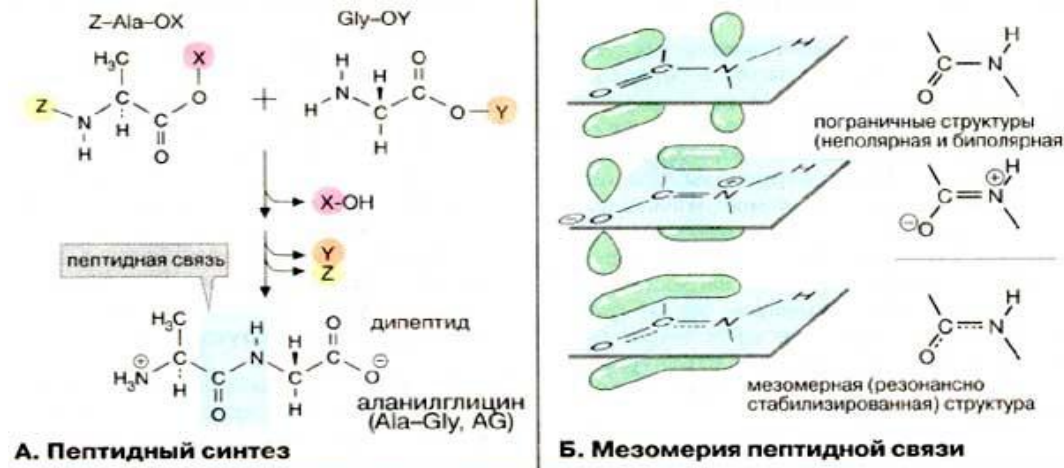
- **Протеасома** (от англ. protease — протеиназа и лат. soma — тело) — **мультисубъединичная протеаза**, присутствующая в клетках эукариот, архей и некоторых бактерий.
- У эукариот протеасомы присутствуют в **цитозоле и ядрах**
- Протеасомы выделяют в виде индивидуальных частиц с коэффициентами седиментации **20S и 26S**
- В человеческой клетке насчитывается около 30,000 протеасом
- Они **неспецифично расщепляют белки до пептидов длиной 7-9 аминокислот.**



Каждый аминокислотный остаток, за исключением концевых, принимает участие в образовании двух пептидных связей (с предыдущим и последующим фрагментами).

Поскольку вращение вокруг связи C—N затруднено, повороты возможны только вокруг связей N—C<sub>α</sub> и C<sub>α</sub>—C (2). Такие повороты измеряются **двугранными углами φ** и **ψ**. Угол φ характеризует поворот вокруг связи N—C<sub>α</sub>, а следовательно, положение предшествующей пептидной связи; угол ψ характеризует поворот вокруг связи C<sub>α</sub>—C, т. е. положение последующей связи.

Для каждого конкретного аминокислотного остатка ввиду стерических ограничений разрешены только определенные комбинации углов вращения φ и ψ.

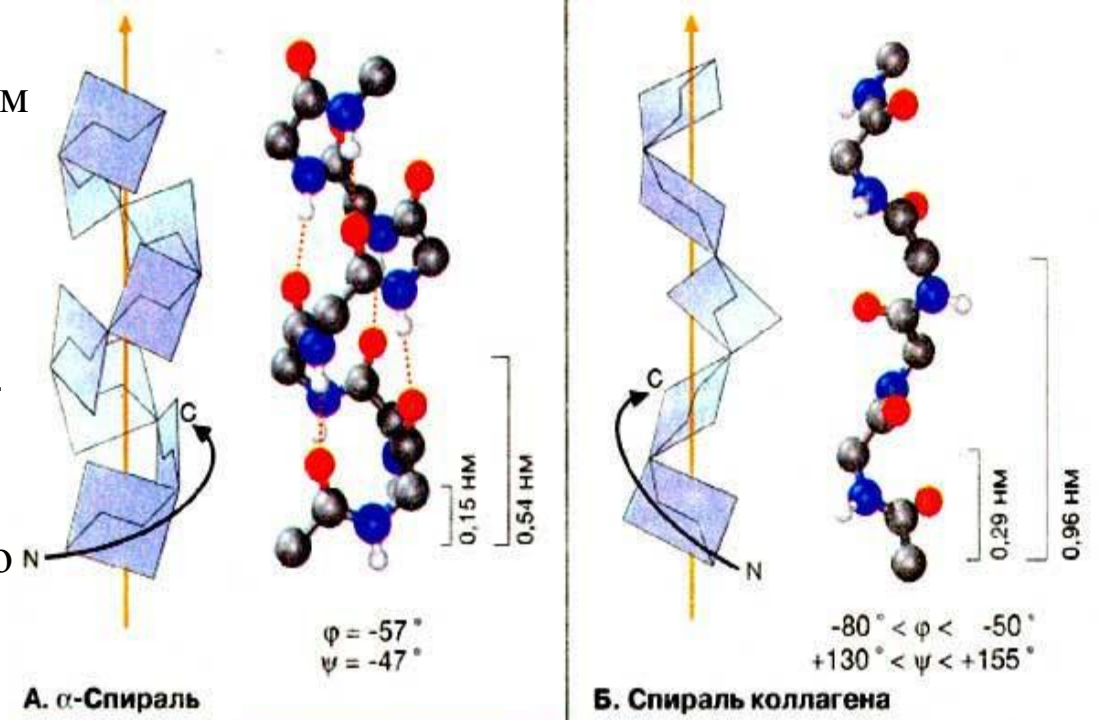


**Г. Конформация полипептидной цепи**

## $\alpha$ -Спираль

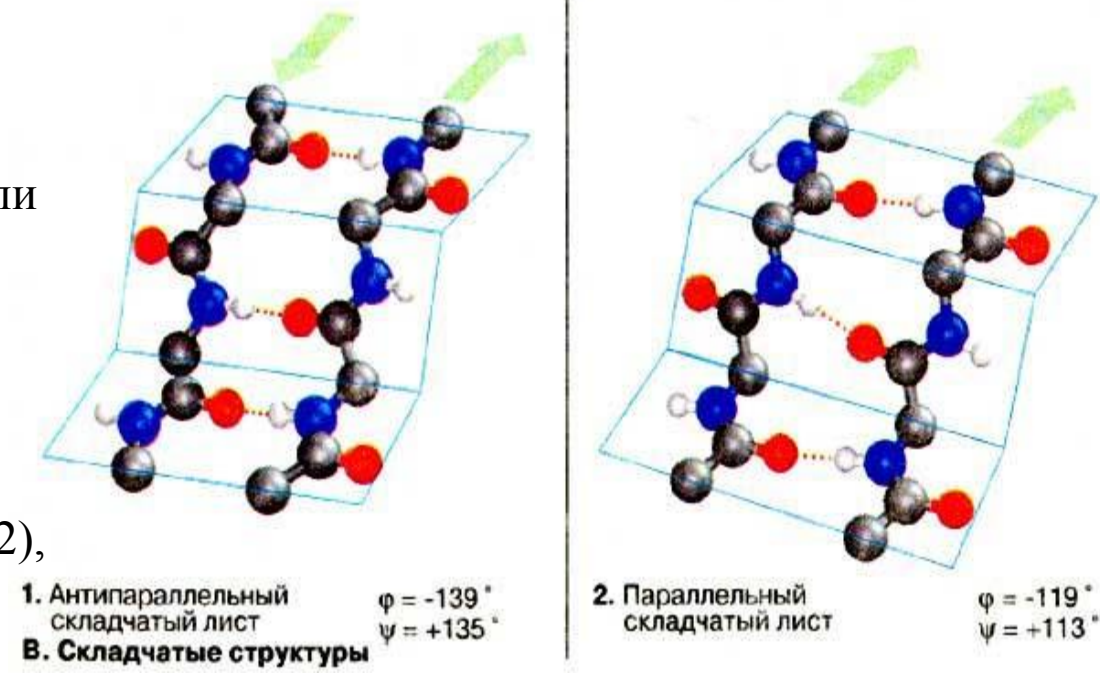
Наиболее распространенным элементом вторичной структуры является **правая  $\alpha$ -спираль ( $\alpha_R$ )**.  $\alpha$ -Спираль стабилизирована почти линейными *водородными связями* (красный пунктир) между NH-группой и CO-группой четвертого по счету аминокислотного остатка.

Зеркально-симметричная относительно  $\alpha_R$ -спирали **левая  $\alpha$ -спираль ( $\alpha_L$ )** встречается в природе крайне редко, хотя энергетически возможна.



## $\beta$ -складчатый лист

В складчатых структурах также образуются *поперечные межцепочечные водородные связи*. Если цепи ориентированы в противоположных направлениях (1), структура называется **антипараллельным складчатым листом ( $\beta_\alpha$ )**, а если цепи ориентированы в одном направлении (2), структура называется **параллельным складчатым листом ( $\beta_\parallel$ )**.



# Инсулин:

## А. Первичная структура

Под *первичной структурой* понимают **аминокислотную последовательность** полипептидной цепи. Молекула функционально активного инсулина состоит из двух полипептидных цепей (**А-** и **В-цепи**), соединенных дисульфидными мостиками (на

схеме *А-цепь* окрашена в светло-коричневый цвет, *В-цепь* — в темно-коричневый, *дисульфидные мостики* — в желтый

## Б. Вторичная структура

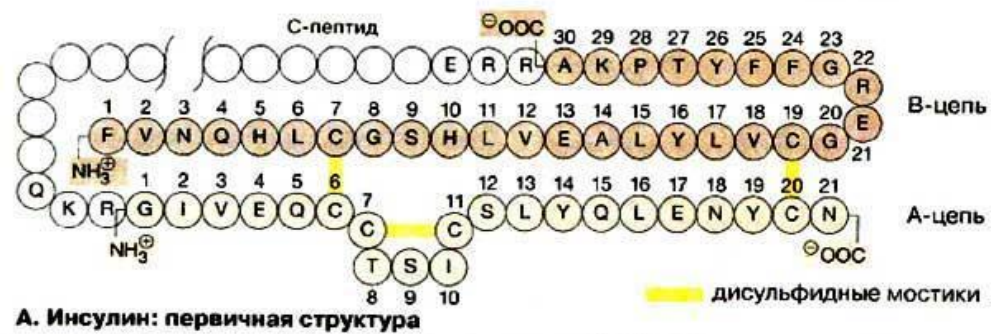
Вторичными структурами называются *участки полипептидной цепи с упорядоченной конформацией*, стабилизированной водородными связями. В молекуле инсулина участки, имеющие форму  $\alpha$ -спирали, составляют 57%, 6% приходится на  $\beta$ -складчатую структуру, 10% построено в виде  $\beta$ -петли, оставшиеся 27% не имеют упорядоченной структуры.

## В. Третичная структура

Третичная структура еще не установлена.

## Г. Четвертичная структура

В поджелудочной железе в качестве запасной формы содержится **гексамер** инсулина (6 мономеров), стабилизированный ионами  $Zn^{2+}$  (включает один катион  $Zn^{2+}$ , три остатка гистидина и три молекулы воды).

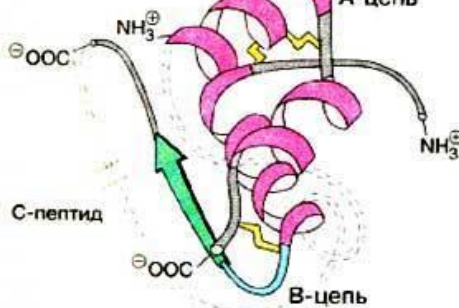


А. Инсулин: первичная структура

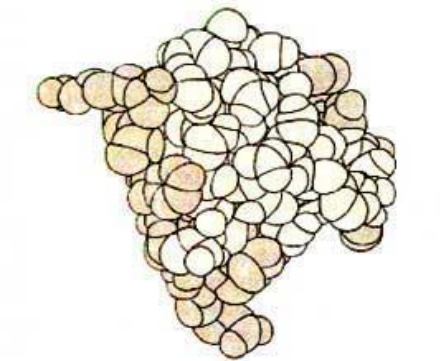


Б. Вторичная структура

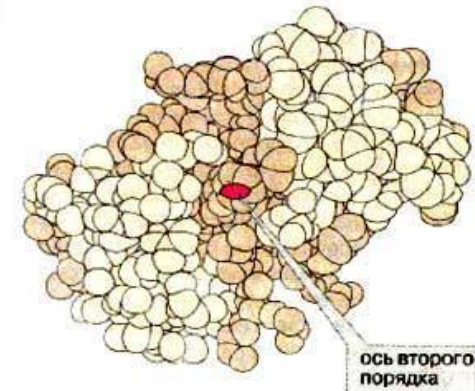
## 1. Мономер: схема свертывания



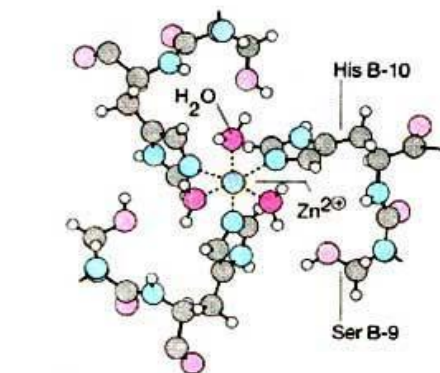
1. Мономер: схема свертывания



В. Третичная структура



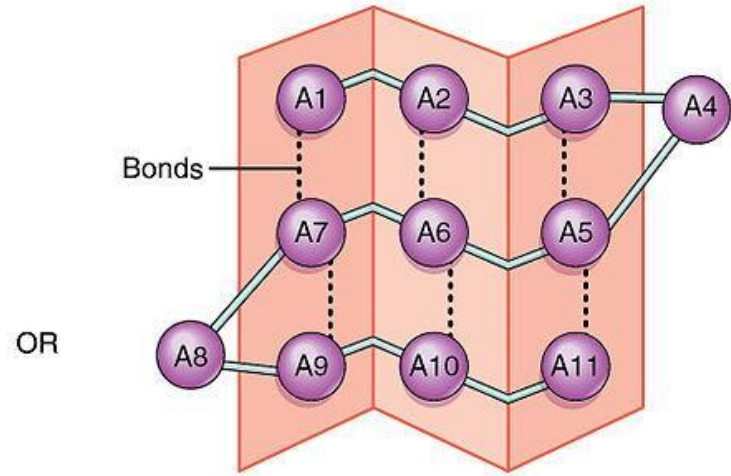
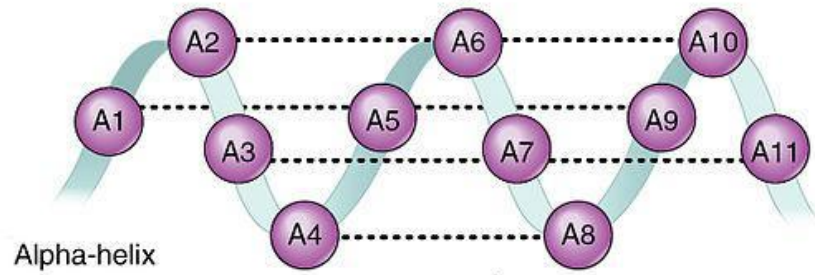
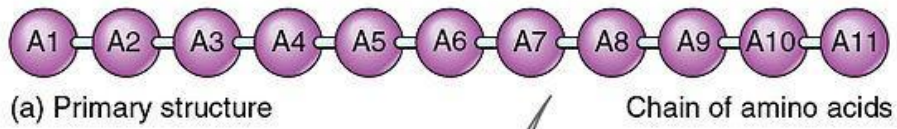
1. Димер



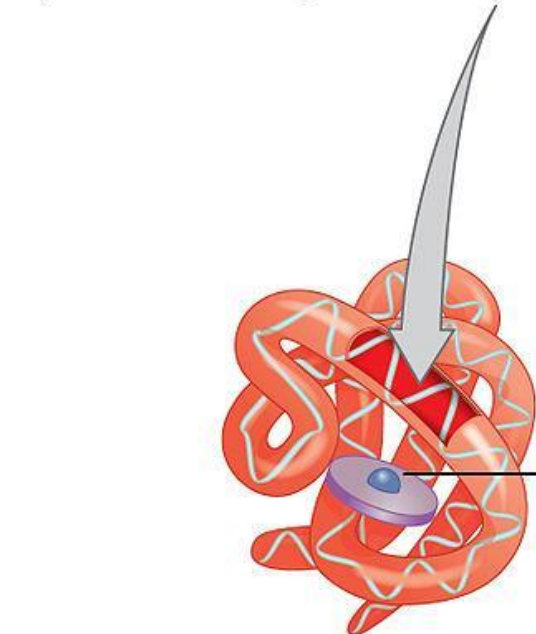
2. Zn<sup>2+</sup>-комплекс в гексамере

Г. Четвертичная структура

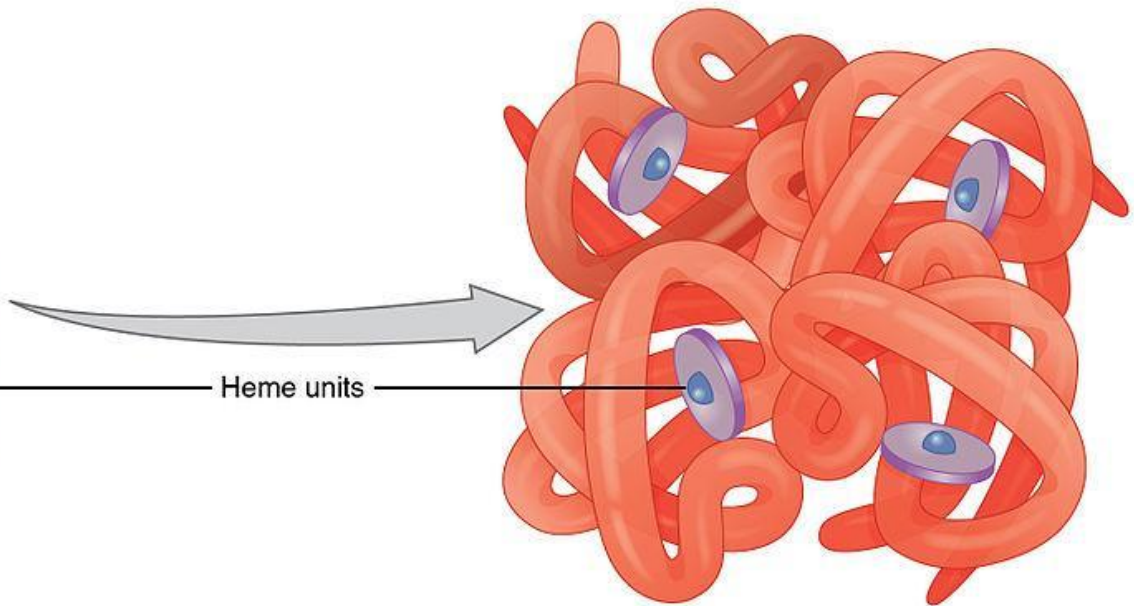




(b) Secondary structure (pleated sheet)



(c) Tertiary structure



(d) Quaternary structure

Hemoglobin (globular protein)

**Структурообразующие функции.** Структурные белки отвечают за поддержание *формы и стабильности клеток и тканей*. В качестве примера структурного белка на схеме представлен фрагмент молекулы **коллагена**. К структурным белкам можно отнести также **гистоны**, функцией которых является организация укладки ДНК в хроматине. Структурные единицы хроматина, *нуклеосомы*, состоят из октамерного комплекса гистонов, на который навита молекула ДНК

**Транспортные функции.** Наиболее известным транспортным белком является **гемоглобин** эритроцитов (слева внизу), ответственный за перенос кислорода и диоксида углерода между легкими и тканями. В плазме крови содержится множество других белков, выполняющих транспортные функции. Так, **преальбумин** переносит гормоны щитовидной железы — тироксин и трийодтиронин.

**Ионные каналы** и другие интегральные мембранные белки осуществляют транспорт ионов и метаболитов через биологические мембраны.

**Защитные функции.** Иммунная система защищает организм от возбудителей болезней и чужеродных веществ. В качестве ключевого компонента этой системы здесь представлен **иммуноглобулин G**, который на эритроцитах образует комплекс с мембранными гликолипидами.

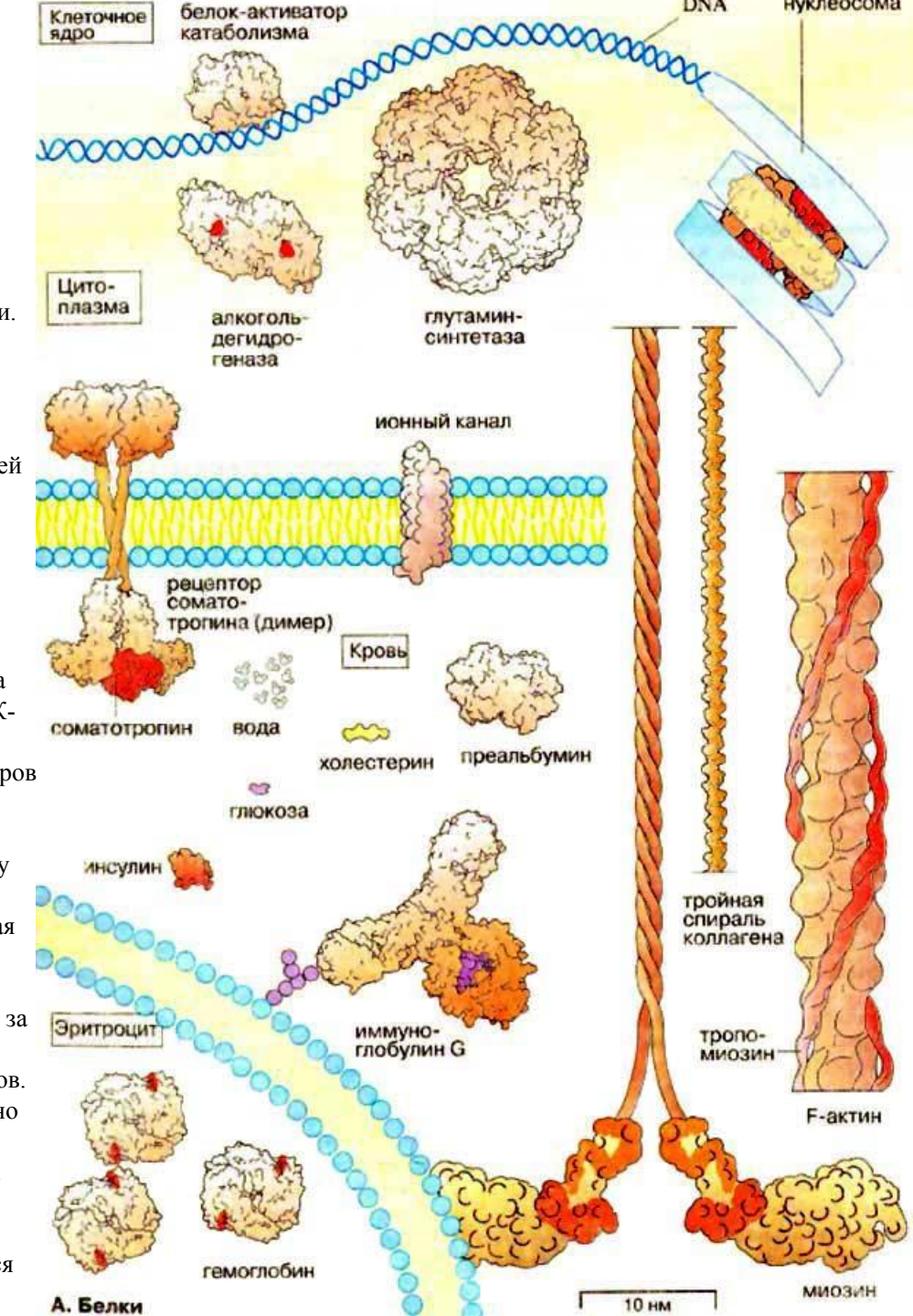
**Регуляторные функции.** В биохимических сигнальных цепях белки осуществляют функции сигнальных веществ (гормонов) и гормональных рецепторов. В качестве примера здесь представлен комплекс гормона роста **соматотропина** с соответствующим **рецептором**. В регуляции обмена веществ и процессов дифференцировки принимают решающее участие ДНК-ассоциированные белки. Особенно детально изучено строение и функции **белков-активаторов катаболизма** и других бактериальных факторов транскрипции.

**Катализ.** Среди 2000 известных белков наиболее многочисленную группу составляют **ферменты**. Самые низкомолекулярные из них имеют мол. массу 10-15 кДа. Белки среднего размера, как, например, приведенная на схеме **алкогольдегидрогеназа**, имеют мол.массу 100-200 кДа. Молекулярная масса высокомолекулярных ферментов, к которым относится **глутаминсинтетаза** из 12 мономеров, могут достигать 500 кДа.

**Двигательные функции.** Взаимодействие актина с миозином ответственно за мышечное сокращение и другие формы биологической подвижности.

Гексамер **миозина** (слева) длиной 150 нм — один из наиболее крупных белков. Нитевидный актин (**F-актин**) образуется путем полимеризации относительно небольших молекул глобулярного актина (**G-актин**). Процессом сокращения управляют ассоциированный с F-актином **тропомиозин** и другие рег. белки.

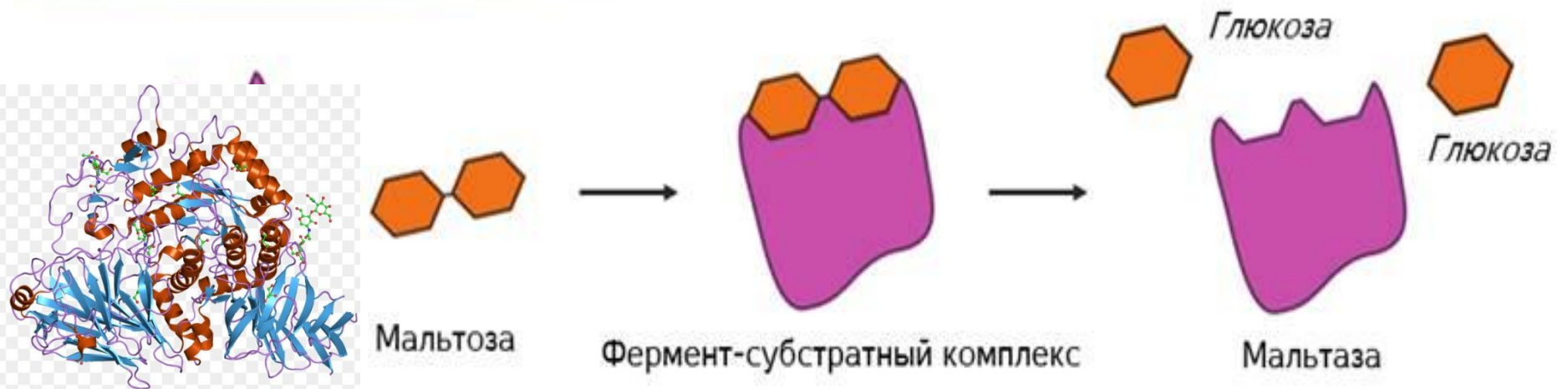
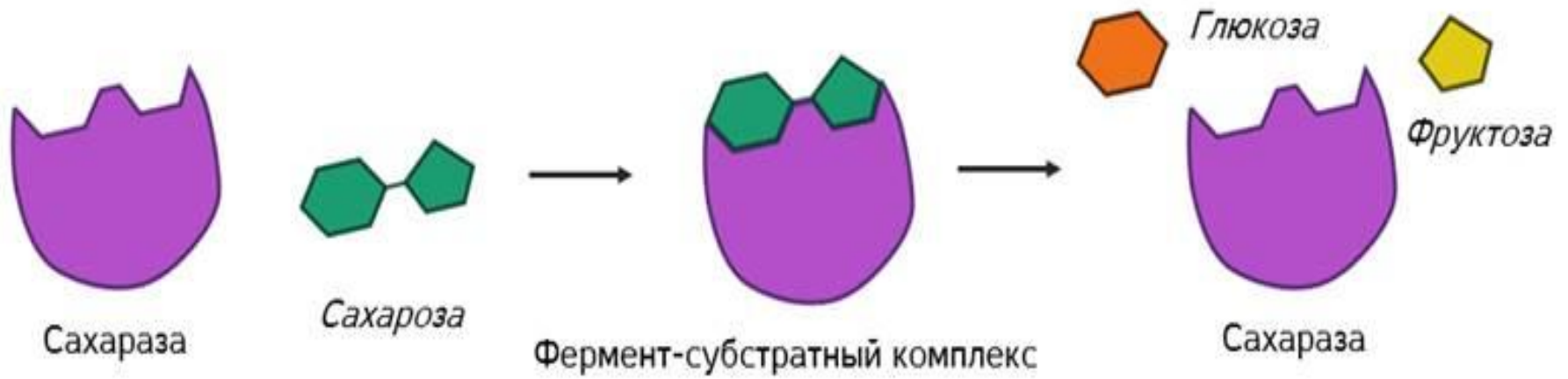
**Запасные функции.** В растениях содержатся **запасные белки**, являющиеся ценными пищевыми веществами. В организмах животных **мышечные белки** служат резервными питательными веществами, которые мобилизуются при крайней необходимости.



**А. Белки**

Класс	Тип реакции	Важнейшие подклассы
1 Оксидо-редуктазы	<p>○ = Восстановительный эквивалент</p> <p><math>A_{red} + B_{ox} \rightleftharpoons A_{ox} + B_{red}</math></p>	Дегидрогеназы Оксидазы, пероксидазы Редуктазы Моноксигеназы, диоксигеназы
2 Трансферазы	<p><math>A-B + C \rightleftharpoons A + B-C</math></p>	C <sub>1</sub> -Трансферазы Гликозилтрансферазы Аминотрансферазы Фосфотрансферазы
3 Гидролазы	<p><math>A-B + H_2O \rightleftharpoons A-H + B-OH</math></p>	Эстеразы Гликозидазы Пептидазы Амидазы
4 Лиазы ("синтазы")	<p><math>A + B \rightleftharpoons A-B</math></p>	C-C- Лиазы C-O- Лиазы C-N- Лиазы C-S- Лиазы
5 Изомеразы	<p><math>A \rightleftharpoons \text{изо-}A</math></p>	Эпимеразы <i>цис-транс</i> -Изомеразы Внутримолекулярные трансферазы
6 Лигазы ("синтегазы")	<p><math>A + B + XTP \rightleftharpoons A-B + XDP + P</math>  <math>X = A, G, U, C</math></p>	C-C- Лигазы C-O- Лигазы C-N- Лигазы C-S- Лигазы

□ Белки, их роль в обеспечении биологической специфичности.





**крахмал**



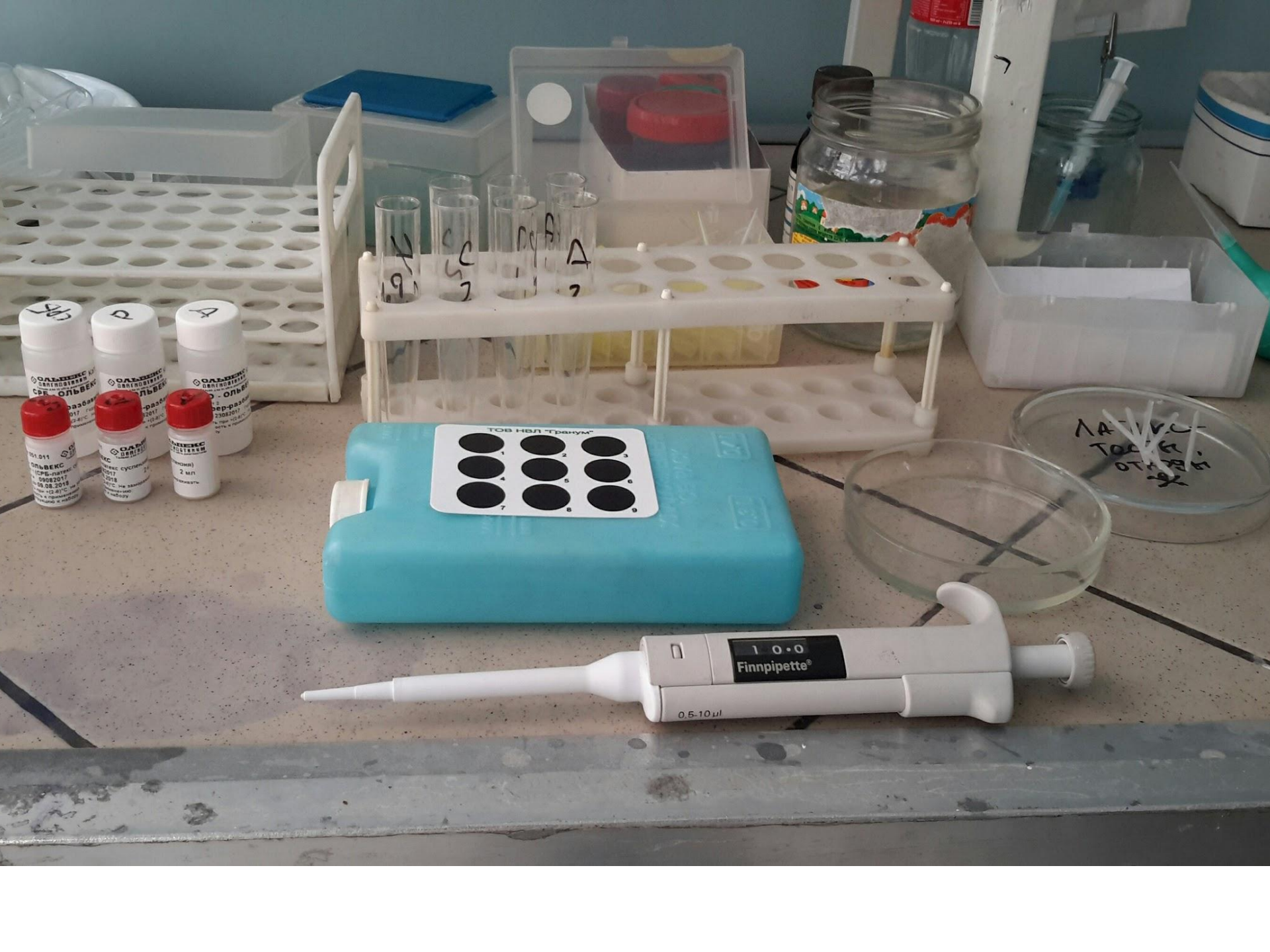
*амилаза*

**мальтоза**



*мальтаза*

**глюкоза**



ОЛЬБЕНС  
ОРИГАТИВА  
СРЕ - ОЛЬБЕНС

ОЛЬБЕНС  
ОРИГАТИВА  
СРЕ - ОЛЬБЕНС

ОЛЬБЕНС  
ОРИГАТИВА  
СРЕ - ОЛЬБЕНС

ОЛЬБЕНС  
ОРИГАТИВА  
СРЕ - ОЛЬБЕНС

ОЛЬБЕНС  
ОРИГАТИВА  
СРЕ - ОЛЬБЕНС

ОЛЬБЕНС  
ОРИГАТИВА  
СРЕ - ОЛЬБЕНС

ТОВ НВЛ "Гранум"

1	2	3
4	5	6
7	8	9

A

B

C

D

LA 1100  
ТОВ НВЛ  
01.05.15

10.0  
Finnpipette®  
0.5-10 µl

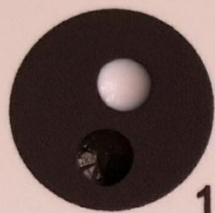
011  
**ОЛБ**  
**ДИАГНОСТИКА**  
Только для профессионального использования  
**СРБ-ВЕКС**  
СРБ-латекс суспензия  
09082017  
08.2018  
Хранить при температуре +2-8°С. Не замораживать.  
Использовать по инструкции к применению:  
Приложить к набору.

Реагент 3  
**(положительный контроль)**  
Концентрация СРБ  
>6 мг/л.

Реагент 2  
**(слабо-положительный контроль)**  
Концентрация СРБ  
~ 6 мг/л.

Реагент 1  
**(отрицательный контроль)**  
Концентрация СРБ  
<6 мг/л.

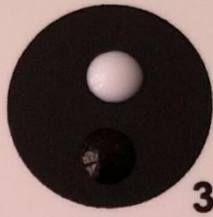
ТОВ НВЛ "Гранум"



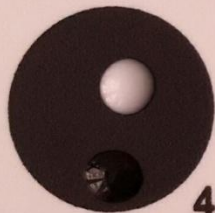
1



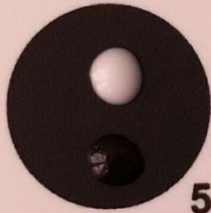
2



3



4



5



6



7



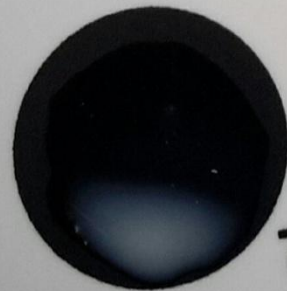
8



9



ТОВ НВЛ "Гранум"



контроль



+



+/-



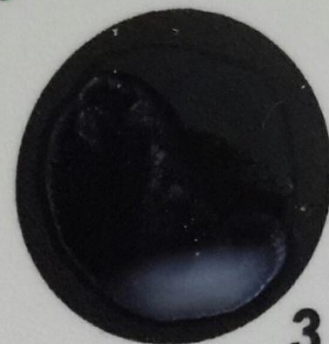
-



1



2



3



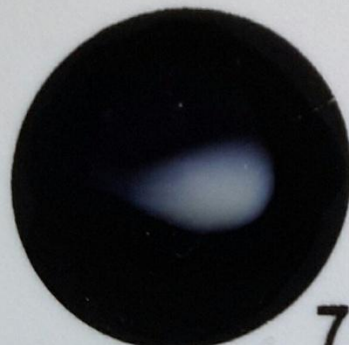
4



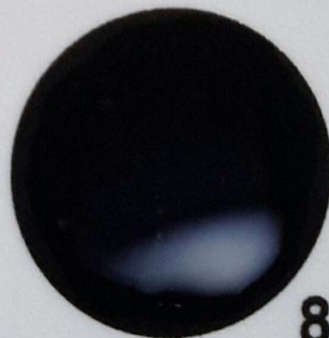
5



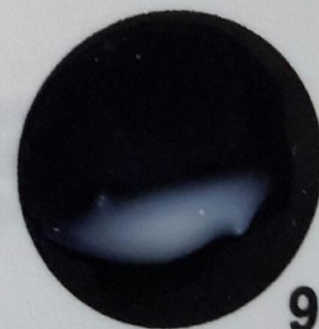
6



7



8



9

контроль



+

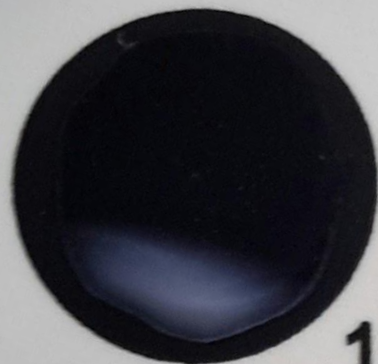


+/-



-

ТОВ НВЛ "Гранум"



1



2



3



4











5



6

- ***Генотип*** — это совокупность всех генов организма, являющихся его наследственной основой.
- ***Фенотип*** — совокупность всех признаков и свойств организма, которые выявляются в процессе индивидуального развития в данных условиях и являются результатом взаимодействия генотипа с комплексом факторов внутренней и внешней среды.








Поиск в библиотеке Навигатор [Начальная страница](#) [Каталог журналов](#) [Авторский указатель](#) [Список организаций](#) [Тематический](#) [рубрикатор](#) [Поисковые запросы](#) [Настройка](#)Текущая сессия Легенда  Доступ к полному  
тексту документа  
открыт Полный текст доступен  
на сайте издателя Полный текст может  
быть получен через  
систему заказа Доступ к полному  
тексту закрыт- Если иконки нет -  
полный текст  
документа отсутствует  
в НЭБКонтакты Копирайт 

## РЕЗУЛЬТАТЫ ПОИСКОВОГО ЗАПРОСА

ВСЕГО НАЙДЕНО ПУБЛИКАЦИЙ: 134 из 31393360

№	Публикация	Цит.
1	<b>ГЕНЕТИКА МНОГОФАКТОРНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ: ОТ "НЕДОСТАЮЩЕЙ НАСЛЕДУЕМОСТИ" К ПОНИМАНИЮ МОЛЕКУЛЯРНЫХ МЕХАНИЗМОВ СВЯЗИ ГЕНОТИПА И ФЕНОТИПА</b> <i>Назаренко М.С., Пузырев В.П.</i> В сборнике: МОЛЕКУЛЯРНО-БИОЛОГИЧЕСКИЕ ТЕХНОЛОГИИ В МЕДИЦИНСКОЙ ПРАКТИКЕ Новосибирск, 2018. С. 3-14.	0
2	<b>ВОЗМОЖНЫЕ КОРРЕЛЯЦИИ ГЕНОТИПА И ФЕНОТИПА ПРИ X-СЦЕПЛЕННЫХ ФОРМАХ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ И ПРОГНОЗИРОВАНИЕ ТЯЖЕСТИ ЗАБОЛЕВАНИЙ У ДЕТЕЙ</b> В книге: УМСТВЕННАЯ ОТСТАЛОСТЬ И ХРОМОСОМА X <i>Воинова В.Ю., Юров И.Ю., Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б.</i> Монография. Москва, 2016. С. 143-167.	0
3	<b>РАЗРАБОТКА МЕТОДА КОМПЛЕКСНОЙ ОЦЕНКИ РИСКА РАЗВИТИЯ СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ И ИХ ОСЛОЖНЕНИЙ НА ОСНОВЕ АНАЛИЗА ГЕНОТИПА И ФЕНОТИПА</b> <i>Орехов А.Н.</i> отчет о НИР № 02.512.11.2327 от 25.05.2009 (Министерство образования и науки РФ)	0
4	<b>ОБЩИЕ ГЕНЕТИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ ПСОРИАЗА И САХАРНОГО ДИАБЕТА 2-ГО ТИПА</b> <i>Свечникова Е.В., Спицына А.В., Немчианинова О.Б., Лыкова С.Г., Максимова Ю.В., Максимов В.Н.</i> Медицинский альманах. 2018. № 3 (54). С. 124-127.	0
5	<b>ЭКСПЕРИМЕНТАЛЬНЫЕ ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МОДЕЛИ БОЛЕЗНЕЙ ЗАВИСИМОСТИ ОТ ПСИХОАКТИВНЫХ ВЕЩЕСТВ: ЭТИОПАТОГЕНЕТИЧЕСКАЯ ЦЕННОСТЬ И КЛИНИЧЕСКАЯ АДЕКВАТНОСТЬ</b> <i>Кибитов А.О.</i> Вопросы наркологии. 2018. № 3 (163). С. 128-173.	0
6	<b>АССОЦИАЦИЯ ПОЛИМОРФНЫХ ЛОКУСОВ ГЕНОВ ФЕРМЕНТОВ БИОТРАНСФОРМАЦИИ И АНТИОКСИДАНТОЙ ЗАЩИТЫ С РАЗВИТИЕМ И ПРОГРЕССИРОВАНИЕМ ХРОНИЧЕСКОЙ ОБСТРУКТИВНОЙ БОЛЕЗНИ ЛЕГКИХ</b> <i>Корытина Г.Ф., Ахмадишина Л.Э., Кочетова О.Б., Бурдюк Ю.В., Загидуллин Ш.Э., Викторова Т.В.</i> Медицинская генетика. 2013. Т. 12. № 8 (134). С. 32-41.	0
7	<b>АССОЦИАЦИЯ ПОЛИМОРФИЗМА ГЕНОВ <i>SULT1A1</i> И <i>UGT1A1</i> С РИСКОМ ЗАБОЛЕВАНИЯ РАКОМ МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ И С ЕГО ФЕНОТИПОМ У РУССКИХ ЖЕНЩИН</b> <i>Шаталова Е.Г., Логинов В.И., Брага Э.А., Казубская Т.П., Судомоина М.А., Бланчард Р.Л., Фаворова О.О.</i> Молекулярная биология. 2006. Т. 40. № 2. С. 263-270.	5
8	<b>ВЗАИМОСВЯЗЬ КЛИНИЧЕСКИХ АСПЕКТОВ БОЛЕЗНИ КРОНА С НОСИТЕЛЬСТВОМ ПОЛИМОРФНЫХ ВАРИАНТОВ ГЕНА <i>NOD2/CARD15</i></b> <i>Лоранская И.Д., Степанова Е.В., Халиф И.Л., Михайлова Т.Л., Поляков А.В., Щагина О.А.</i> Колопроктология. 2009. № 4 (30). С. 10-17.	3
9	<b>ПОЛИМОРФИЗМ ГЕНОВ РЕНИН-АНГИОТЕНЗИНОВОЙ СИСТЕМЫ У ДЕТЕЙ С ГИПЕРТРОФИЧЕСКОЙ КАРДИОМИОПАТИЕЙ</b> <i>Березнева Н.А., Аверьянова Н.С., Громыко О.Е., Арсеньева Е.Н., Асанов А.Ю., Басаргина Е.Н., Пинелис В.Г.</i> Вопросы диагностики в педиатрии. 2011. Т. 3. № 4. С. 20-24.	1
10	<b>ПОЛИМОРФИЗМ ГЕНА <i>NAT2</i> У ПАЦИЕНТОВ С ЯЗВЕННЫМ КОЛИТОМ И ЗДОРОВЫХ ДОБРОВОЛЬЦЕВ ЮГО-ВОСТОЧНОЙ ПОПУЛЯЦИИ ЕВРОПЕОИДОВ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ</b> <i>Сатырова Т.В.</i>	0

## Возможные действия

 Следующая страница Выделить все публикации на  
этой странице Снять выделение Добавить выделенные статьи в  
подборку:Новая подборка  Добавить все страницы с  
результатами поиска в  
указанную выше подборку Вернуться к поисковой форме и  
изменить условия запроса Создать новый поисковый  
запрос Продолжить поиск среди  
найденных результатов

<input type="checkbox"/>	<b>11 ОТБОР ПО ФЕНОТИПУ СОБАК ПОРОДЫ БЕЛЬГИЙСКАЯ ОВЧАРКА - МАЛИНУА</b> <i>Егорычев И.А.</i> Вестник Российского государственного аграрного заочного университета. 2009. № 6 (11). С. 72.	0
<input type="checkbox"/>	<b>12 ПЕРЕХОДЫ ОТ ФИЗИОЛОГИЧЕСКИХ ПОКАЗАТЕЛЕЙ К ПАТОФИЗИОЛОГИЧЕСКИМ НА ПРИМЕРЕ АМИЛОИДОЗА ПРИ ПЕРИОДИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ, ИНСУЛИННЕЗАВИСИМОМ САХАРНОМ ДИАБЕТЕ И БОЛЕЗНИ АЛЬЦГЕЙМЕРА</b> <i>Пирузян Л.А., Лексина Л.А.</i> Физиология человека. 2009. Т. 35. № 1. С. 107-120.	2
<input type="checkbox"/>	<b>13 ЭПИДЕМИОЛОГИЧЕСКОЕ МАРКИРОВАНИЕ ШИГЕЛЛ В АНАЛИЗЕ ЗАБОЛЕВАЕМОСТИ ДИЗЕНТЕРИЕЙ ЗОННЕ В ХАБАРОВСКОМ КРАЕ</b> <i>Бондаренко А.П., Троценко О.Е., Корита Т.В., Отт В.А., Караваянская Т.Н., Прохорец Е.В., Присяжнюк Е.Н., Голобокова Е.В., Подколзин А.Т., Корита П.В., Тригорлова Т.Н., Бондарь О.Б.</i> Дальневосточный журнал инфекционной патологии. 2013. № 23 (23). С. 36-45.	4
<input type="checkbox"/>	<b>14 ПОЛИМОРФИЗМ ГЕНОВ МЕТАБОЛИЗМА КСЕНОБИОТИКОВ У РАБОЧИХ НЕФТЕХИМИЧЕСКИХ ПРОИЗВОДСТВ</b> <i>Макарова О.В., Викторова Т.В., Янбаева Д.Г., Корытина Г.Ф., Якупова Э.В., Каримова Л.К.</i> Генетика. 2003. Т. 39. № 9. С. 1268.	12
<input type="checkbox"/>	<b>15 НОВАЯ ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДЕТЕРМИНАНТА ПСОРИАЗА - ILE479LEU ПОЛИМОРФИЗМ ГЕНА КАСПАЗЫ-10</b> <i>Хайрутдинов В.Р., Пономарев И.А., Жуков А.С., Самцов А.В., Имянитов Е.Н.</i> Вестник дерматологии и венерологии. 2009. № 1. С. 12-14.	3
<input type="checkbox"/>	<b>16 КЛИНИКА НАРУШЕНИЙ СЛУХА, ОБУСЛОВЛЕННЫХ ИЗМЕНЕНИЯМИ В ГЕНЕ КОННЕКСИНА 26</b> <i>Маркова Т.Г., Поляков А.В., Кунельская Н.Л.</i> Вестник оториноларингологии. 2008. № 2. С. 4-9.	16
<input type="checkbox"/>	<b>17 ОСОБЕННОСТИ БРЮШНОГО ТИФА В РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ</b> <i>Кафтырева Л.А., Егорова С.А., Козырева В.К., Макарова М.А., Войтенкова Е.В., Матвеева Э.Н., Забровская А.В., Сужаева Л.В.</i> Дальневосточный журнал инфекционной патологии. 2012. № 21 (21). С. 101-108.	6
<input type="checkbox"/>	<b>18 СРАВНИТЕЛЬНЫЕ ОСОБЕННОСТИ БОЛЬНЫХ РАКОМ ЭНДОМЕТРИЯ СО "СТАНДАРТНЫМ" И "МЕТАБОЛИЧЕСКИ ЗДОРОВЫМ" ОЖИРЕНИЕМ: ГЕНЕТИЧЕСКИЙ И ГЕНОТОКСИЧЕСКИЙ АСПЕКТ</b> <i>Берштейн Л.М., Иевлева А.Г., Порошина Т.Е., Коваленко И.М.</i> Вопросы онкологии. 2017. Т. 63. № 1. С. 69-75.	0
<input type="checkbox"/>	<b>19 ЧЕТЫРЕ СЛУЧАЯ ВЫЯВЛЕНИЯ МУТАЦИЙ УСТОЙЧИВОСТИ В ГЕНЕ 23S РРНК MYCOPLASMA PNEUMONIAE, ВЫДЕЛЕННЫХ ОТ ВОЕННОСЛУЖАЩИХ С ПНЕВМОНИЕЙ, НАХОДЯЩИХСЯ НА ЛЕЧЕНИИ В ВОЕННОМ ГОСПИТАЛЕ</b> <i>Эйдельштейн И.А., Эйдельштейн М.В., Романов А.В., Зайцев А.А., Раковская И.В., Бархатова О.И., Антипушина Д.Н., Козлов Р.С.</i> Клиническая микробиология и антимикробная химиотерапия. 2017. Т. 19. № 3. С. 248-253.	0
<input type="checkbox"/>	<b>20 РАДИОГЕНОМИКА И РАДИОМИКА В ДИАГНОСТИКЕ ЗЛОКАЧЕСТВЕННЫХ ОПУХОЛЕЙ: ОБЗОР ЛИТЕРАТУРЫ</b> <i>Огнерубов Н.А., Шатов А.В., Шатов И.А.</i> Вестник Тамбовского университета. Серия: Естественные и технические науки. 2017. Т. 22. № 6-2. С. 1453-1460.	0
<input type="checkbox"/>	<b>21 ПОЛИМОРФИЗМ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК И ЗАБОЛЕВАНИЯ СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТОГО КОНТИНУУМА</b> <i>Голубенко М.В., Салахов Р.Р., Шумакова Т.В., Буйкин С.В., Макеева О.А., Назаренко М.С., Пузырев В.П.</i> Медицинская генетика. 2018. Т. 17. № 1. С. 9-13.	0
<input type="checkbox"/>	<b>22 ОСНОВЫ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ГЕНЕТИКИ И ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ФАКТОРЫ РИСКА ЗАБОЛЕВАНИЙ ЖЕНЩИН</b> <i>Майлян Э.А., Майлян Д.Э.</i> Медицинский вестник Юга России. 2016. № 1. С. 22-40.	9

Содержание  
 1. Введение  
 2. Математические модели  
 3. Анализ результатов  
 4. Заключение  
 5. Литература

Введение  
 В последние годы в области математического моделирования наблюдается быстрый рост. Это связано с тем, что математические модели позволяют анализировать сложные системы и процессы, которые невозможно исследовать экспериментально. В данной статье рассматриваются вопросы, связанные с применением математических моделей в динамических системах. Мы рассмотрим различные типы моделей, их свойства и методы решения. Также будут рассмотрены вопросы устойчивости и бифуркаций в таких системах. В заключение будут даны рекомендации по выбору модели для конкретной задачи.

# РАДИОГЕНОМИКА И РАДИОМИКА В ДИАГНОСТИКЕ ЗЛОКАЧЕСТВЕННЫХ ОПУХОЛЕЙ: ОБЗОР ЛИТЕРАТУРЫ

## АННОТАЦИЯ:

Центральное место в онкологии занимает диагностика злокачественных опухолей на ранних стадиях. Это обеспечивает успех лечения и, как следствие, прогноз заболевания. Для этих целей применяются различные медицинские методы визуализации, такие как УЗИ, рентгеновская компьютерная и магнитно-резонансная томография, позитронно-эмиссионная томография, однофотонная эмиссионная компьютерная томография, а также гибридные методы - ПЭТ/КТ, ПЭТ/ОФКТ, ПЭТ/МРТ. Полученные при этом изображения опухоли отражают анатомические и функциональные ее изменения и являются обязательными в диагностике раковых заболеваний. Однако большая часть этих данных, полученных с помощью радиологического изображения, в значительной степени не специфична на молекулярном уровне, а большая часть генетической и прогностической информации остается не раскрытой. Решением этих вопросов занимается радиогеномика - технология, устанавливающая связи между генотипом пациента и фенотипом визуализации. Это направление тесно связано с радиомикой, которая осуществляет комплексную количественную оценку опухолевых фенотипов путем извлечения большого числа количественных признаков из медицинских изображений. Этим новым технологиям посвящен представленный авторами обзор литературы.

# ИЗУЧЕНИЕ ВКЛАДА ГЕНОВ СЕМЕЙСТВА ИНТЕРЛЕЙКИНА-1 (IL1RN, IL1B) НА ПРИМЕРЕ РАЗЛИЧНЫХ МОДЕЛЕЙ ВОСПАЛЕНИЯ В ДЕТСКОМ ВОЗРАСТЕ

## АННОТАЦИЯ:

Проведен анализ ассоциаций потенциальных генетических маркеров генов цитокинов с различными фенотипами заболеваний, в основе которых лежит воспалительный процесс (хронический пиелонефрит, хроническое заболевание легких при муковисцидозе, нейтропеническая лихорадка при онкогематологических заболеваниях; сахарный диабет 1-го типа, целиакия, аутоиммунный тиреоидит; ожирение, снижение минеральной плотности костной ткани и остеопороз; онкогематологические заболевания) и их комплексными фенотипами (микробная модель воспаления; аутоиммунная модель воспаления; метаболическая модель воспаления; лимфопролиферативная модель воспаления). Для перечисленных фенотипов проведено молекулярно-генетическое тестирование 886 образцов ДНК. Получены новые данные об ассоциации генотипа A2A2 и аллеля A2 полиморфного варианта VNTR гена *IL1RN* с фенотипами: хронический пиелонефрит, хроническое воспаление легких при муковисцидозе, нейтропеническая лихорадка при онкогематологических заболеваниях и комплексным фенотипом «микробное воспаление». Полученные результаты могут быть полезны при прогнозировании предрасположенности к микробно-воспалительным процессам. (Цитокины и воспаление. 2015. Т. 14. № 1. С. 43–49.)



Search NCBI

Genotype Phenotype disease

Search

## NCBI Databases

Results found in 19 databases for **Genotype Phenotype disease**

### Literature

Bookshelf	1,926
MeSH	0
NLM Catalog	46
PubMed	47,908
PubMed Central	159,444

### Genes

Gene	1,996
GEO DataSets	816
GEO Profiles	9,577
HomoloGene	0
PopSet	8
UniGene	0

### Genetics

ClinVar	152
dbGaP	0
dbSNP	0
dbVar	0
GTR	75
MedGen	18
OMIM	1,209

### Proteins

Conserved Domains	0
Identical Protein Groups	0
Protein	64,364
Protein Clusters	0
Sparcle	0

### Genomes

Assembly	0
BioCollections	0
BioProject	633
BioSample	28,611
Genome	0

### Chemicals

BioSystems	1
PubChem BioAssay	0
PubChem Compound	0
PubChem Substance	0

- [Where \*\*genotype\*\* is not predictive of \*\*phenotype\*\*: towards an understanding of the molecular basis of reduced penetrance in human inherited disease](#)
6. David N. Cooper, Michael Krawczak, Constantin Polychronakos, Chris Tyler-Smith, Hildegard Kehrer-Sawatzki  
Hum Genet. 2013; 132(10): 1077–1130. Published online 2013 Jul 3. doi: 10.1007/s00439-013-1331-2  
PMCID: PMC3778950  
[Article](#) [PubReader](#) [PDF–848K](#) [Citation](#)
- [PCAN: \*\*phenotype\*\* consensus analysis to support \*\*disease\*\*-gene association](#)
7. Patrice Godard, Matthew Page  
BMC Bioinformatics. 2016; 17: 518. Published online 2016 Dec 7. doi: 10.1186/s12859-016-1401-2  
PMCID: PMC5142268  
[Article](#) [PubReader](#) [PDF–907K](#) [Citation](#)
- [Addressing phenoconversion: the Achilles' heel of personalized medicine](#)
8. Rashmi R Shah, Robert L Smith  
Br J Clin Pharmacol. 2015 Feb; 79(2): 222–240. Published online 2015 Jan 20. doi: 10.1111/bcp.12441  
PMCID: PMC4309629  
[Article](#) [PubReader](#) [PDF–1.1M](#) [Citation](#)
- [The Importance of Endophenotypes to Evaluate the Relationship between \*\*Genotype\*\* and External \*\*Phenotype\*\*](#)
9. Marinus F. W. te Pas, Ole Madsen, Mario P. L. Calus, Mari A. Smits  
Int J Mol Sci. 2017 Feb; 18(2): 472. Published online 2017 Feb 22. doi: 10.3390/ijms18020472  
PMCID: PMC5344004  
[Article](#) [PubReader](#) [PDF–1.0M](#) [Citation](#)
- [Bridging the \*\*genotype–phenotype\*\* gap: what does it take?](#)
10. Arne B Gjuvslund, Jon Olav Vik, Daniel A Beard, Peter J Hunter, Stig W Omholt  
J Physiol. 2013 Apr 15; 591(Pt 8): 2055–2066. Published online 2013 Feb 11. doi: 10.1113/jphysiol.2012.248864  
PMCID: PMC3634519  
[Article](#) [PubReader](#) [PDF–1.1M](#) [Citation](#)
- [A Laboratory \*\*Phenotype/Genotype\*\* Correlation of 1167 French Patients From 670 Families With von Willebrand \*\*Disease\*\*: A New Epidemiologic Picture](#)
11. Agnès Veyradier, Pierre Boisseau, Edith Fressinaud, Claudine Caron, Catherine Ternisien, Mathilde Giraud, Christophe Zawadzki, Marc Trossaert, Nathalie Itzhar-Baikian, Marie Dreyfus, Roseline d'Oiron, Annie Borel-Derton, Sophie Susen, Stéphane Bezieau, Cécile V. Denis, Jenny Goudemand  
Medicine (Baltimore) 2016 Mar; 95(11): e3038. Published online 2016 Mar 18. doi: 10.1097/MD.0000000000003038  
PMCID: PMC4839904  
[Article](#) [PubReader](#) [PDF–1020K](#) [Citation](#)