

Глубокоуважаемые читатели!

Перед вами очередной номер Российского кардиологического журнала, посвященный генетическим детерминантам развития заболеваний сердечно-сосудистой системы (ССС). XXI век ознаменовался существенным прорывом в области понимания молекулярного патогенеза множества заболеваний ССС в связи с появлением прорывных технологий генетического анализа, возможностью анализа больших массивов данных и появлением общедоступных научных ресурсов об особенностях генетического профиля тех или иных популяций. Это позволило вывести на новый уровень исследования в области медицинской генетики во многих клинических областях, включая кардиологию. Новые технологии и новые возможности анализа больших массивов данных позволили пересмотреть значимость редких полиморфных вариантов в геноме человека в отношении их влияния на риск развития многофакторных заболеваний и вновь вернуться к концепции их значимости в качестве фона для формирования и прогрессирования сердечно-сосудистой патологии. Возможно, что именно в области мультифакториальных заболеваний, к которым относится большинство социальной-значимых сердечно-сосудистых нозологий, достигнутый прогресс в скором времени позволит широко использовать знание о генетических детерминантах в реальной клинической практике.

Особое значение новые методы генетического анализа, в частности, методы секвенирования нового поколения, включая секвенирование РНК и микро-РНК, а также полногеномное секвенирование и секвенирование генома и транскриптома отдельных клеток, приобрели для определения причин врожденных и генетически-обусловленных заболеваний ССС. Сочетанное применение наиболее современных данных геномного, протеомного и метаболомного анализа позволило сформировать целое направление — системную биологию, которое изучает интегрально молекулярный патогенез заболевания и его реализацию на уровне систем органов и целого организма.

Данный номер Российского кардиологического журнала в полной мере иллюстрирует данные тенден-



ции. В нем отражены основные направления развития молекулярно-генетических исследований в кардиологии как в области моногенных, так и в области мультифакториальных заболеваний. В номере представлен обширный материал, касающийся этиологии кардиомиопатий, включающий современный генетический и биоинформатический анализ, описание клинических случаев и новые данные о редких фенотипах наследственных заболеваний сердца. Обширно представлен материал о генетических детерминантах развития полигенных заболеваний, в частности, с опорой на данные полногеномных исследований и данные международных баз данных. Использованные методические подходы включают не только определение собственно генетических детерминант, но и комплексный анализ транскриптома, иммунофенотипирование и исследование клеточного метаболизма. Это наглядно отражает тенденцию к формированию комплексных исследований, сочетающих генетические, биохимические, метаболомные методы в больших когортах пациентов, а также верификацию полученных данных на экспериментальном уровне. Мы выражаем свою уверенность в том, что данный номер журнала будет очень интересен и полезен вам как в практической, так и в научной работе.

Д.м.н., доцент кафедры внутренних болезней
Института медицинского образования Центра Алмазова,
Директор Института молекулярной биологии и генетики
Костарева Анна Александровна