**КАСКАДНЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ СКРИНИНГ В ДИАГНОСТИКЕ ГЕТЕРОЗИГОТНОЙ ФОРМЫ СЕМЕЙНОЙ ГИПЕРХОЛЕСТЕРИНЕМИИ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ**

Шахтшнейдер Е.В.1,2, Иванощук Д.Е.1,2,3, Макаренкова К.В.1, Орлов П.С.1,2,3, Тимощенко О.В.1, Бажан С.С.1, Никитин Ю.П.1, Воевода М.И.1,2,3

1Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Научно-исследовательский институт терапии и профилактической медицины»; 2Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования «Новосибирский национальный исследовательский государственный университет»; 3Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Федеральный исследовательский центр Институт цитологии и генетики Сибирского отделения Российской академии наук»

**Информация об авторах**

**Шахтшнейдер Е.В.**, ведущий научный сотрудник лаборатории молекулярно-генетических исследований терапевтических заболеваний Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Научно-исследовательский институт терапии и профилактической медицины», к.м.н. Адрес: 630089, г. Новосибирск, ул. Б. Богаткова 175/1, тел. (383) 267-47-43, т/факс (383) 264-25-16, +79139023075, е-mail: [2117409@mail.ru](mailto:2117409@mail.ru).; старший научный сотрудник лаборатории молекулярной эпидемиологии и биоинформатики Федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования «Новосибирский национальный исследовательский государственный университет»;

**Иванощук Д.Е.**, научный сотрудник лаборатории молекулярно-генетических исследований терапевтических заболеваний Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Научно-исследовательский институт терапии и профилактической медицины»; младший научный сотрудник лаборатории молекулярной эпидемиологии и биоинформатики Федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования «Новосибирский национальный исследовательский государственный университет»; младший научный сотрудник центра нейробиологии и нейрогенетики мозга Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Федеральный исследовательский центр Институт цитологии и генетики Сибирского отделения Российской академии наук»;

**Макаренкова К.В.**, научный сотрудник лаборатории этиопатогенеза и клиники внутренних заболеваний Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Научно-исследовательский институт терапии и профилактической медицины», к.м.н.

**Орлов П.С.**, научный сотрудник лаборатории молекулярно-генетических исследований терапевтических заболеваний Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Научно-исследовательский институт терапии и профилактической медицины»; младший научный сотрудник лаборатории молекулярной эпидемиологии и биоинформатики Федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования «Новосибирский национальный исследовательский государственный университет»; младший научный сотрудник центра нейробиологии и нейрогенетики мозга Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Федеральный исследовательский центр Институт цитологии и генетики Сибирского отделения Российской академии наук»;

**Тимощенко О.В.**, аспирант по специальности "кардиология" лаборатории этиопатогенеза и клиники внутренних заболеваний Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Научно-исследовательский институт терапии и профилактической медицины»;

Бажан С.С., старший научный сотрудник научно-инновационного отдела Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Научно-исследовательский институт терапии и профилактической медицины», к.м.н.;

Никитин Ю.П., главный научный сотрудник лаборатории этиопатогенеза и клиники внутренних заболеваний Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Научно-исследовательский институт терапии и профилактической медицины», академик РАН, д.м.н., профессор;

Воевода М.И., директор Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Научно-исследовательский институт терапии и профилактической медицины», академик РАН, д.м.н., профессор; зав. лабораторией молекулярной генетики человека Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Федеральный исследовательский центр Институт цитологии и генетики Сибирского отделения Российской академии наук»; заведующий лабораторией молекулярной эпидемиологии и биоинформатики Федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования «Новосибирский национальный исследовательский государственный университет»; заведующий лабораторией молекулярной генетики человека Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Федеральный исследовательский центр Институт цитологии и генетики Сибирского отделения Российской академии наук»;

**Вклад в работу**

Шахтшнейдер Е.В. – таргетное высокотехнологическое секвенирование, анализ данных, подготовка рукописи;

Иванощук Д.Е. – прямое авторматическое секвенирование, анализ данных;

Макаренкова К.В. – клиническое обследование и наблюдение пациента (пробанд), анализ клинических данных;

Орлов П.С. – биоинформационный анализ;

Тимощенко О.В. – клиническое обследование и наблюдение членов семьи пробанда, анализ клинических данных;

Бажан С.С. – анализ клинических данных, подготовка клинического раздела рукописи;

Никитин Ю.П. – проверка критически важного интеллектуального содержания рукописи;

Воевода М.И. – разработка концепции и дизайна исследования, окончательное утверждение для публикации рукописи.