

- 5 **ОТ РЕДАКТОРА**
К 40-летию Научно-исследовательского института медицинской генетики Томского национального исследовательского медицинского центра Российской академии наук.
В.А. Степанов, И.Н. Лебедев

Медицинская генетика

- 7 **ОБЗОР**
Генетическая канва герменевтики феномена сочетания болезней человека.
Е.Ю. Брагина, В.П. Пузырёв
- 18 **ОБЗОР**
Молекулярно-генетические основы буллезного эпидермолиза.
Ю.Ю. Коталевская, В.А. Степанов
- 28 **ОРИГИНАЛЬНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ**
Сравнительная цитогенетика анэмбрионии и неразвивающейся беременности у человека.
Т.В. Никитина, Е.А. Саженова, Е.Н. Толмачева, Н.Н. Суханова, С.А. Васильев, И.Н. Лебедев

Популяционная генетика человека

- 36 **ОРИГИНАЛЬНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ**
Структура и происхождение генофонда тувинцев по данным аутосомных SNP и гаплогрупп Y-хромосомы.
В.А. Степанов, Н.А. Колесников, Л.В. Валихова, А.А. Зарубин, И.Ю. Хитринская, В.Н. Харьков
- 46 **ОРИГИНАЛЬНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ**
Связь генофонда хантов с народами Западной Сибири, Предуралья и Алтая-Саян по данным о полиморфизме аутосомных локусов и Y-хромосомы.
В.Н. Харьков, Н.А. Колесников, Л.В. Валихова, А.А. Зарубин, М.Г. Сваровская, А.В. Марусин, И.Ю. Хитринская, В.А. Степанов

- 55 **ОРИГИНАЛЬНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ**
Идентичные по происхождению блоки в геномах коренного населения Сибири демонстрируют генетические связи между популяциями.
Н.А. Колесников, В.Н. Харьков, К.В. Вагайцева, А.А. Зарубин, В.А. Степанов

Эпигенетика и регуляция активности генов

- 63 **ОРИГИНАЛЬНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ**
Экспрессия генов *NUP153* и *YWHAB* с их канонических промоторов и альтернативных промоторов ретротранспозона LINE-1 в плаценте первого триместра беременности.
В.В. Деменова, Е.Н. Толмачева, Т.В. Никитина, Е.А. Саженова, С.Ю. Юрьев, А.Ш. Махмутходжаев, А.С. Зуев, С.А. Филатова, А.Е. Дмитриев, Я.А. Даркова, Л.П. Назаренко, И.Н. Лебедев, С.А. Васильев
- 72 **ОРИГИНАЛЬНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ**
Изменение профиля метилирования ДНК в ткани печени при прогрессировании HCV-индуцированного фиброза до гепатоцеллюлярной карциномы.
И.А. Гончарова, А.А. Зарубин, Н.П. Бабушкина, Ю.А. Королева, М.С. Назаренко

Актуальные технологии

- 83 **МЕТОДЫ И ПРОТОКОЛЫ**
Влияние предварительной обработки образцов периферической крови человека на качество Hi-C библиотек.
М.М. Гридина, Э. Весна, М.Е. Миньженкова, Н.В. Шилова, О.П. Рыжкова, Л.П. Назаренко, Е.О. Беляева, И.Н. Лебедев, В.С. Фишман

- 5 **FROM THE EDITOR**
On the 40th anniversary of the
Research Institute of Medical Genetics,
Tomsk National Research Medical Center.
V.A. Stepanov, I.N. Lebedev

Medical genetics

- 7 **REVIEW**
Genetic outline of the hermeneutics
of the diseases connection phenomenon
in human. *E.Yu. Bragina, V.P. Puzyrev*
- 18 **REVIEW**
Molecular genetic basis of epidermolysis
bullosa. *Yu.Yu. Kotalevskaya, V.A. Stepanov*
- 28 **ORIGINAL ARTICLE**
Comparative cytogenetics of anembryonic
pregnancies and missed abortions in human.
*T.V. Nikitina, E.A. Sazhenova, E.N. Tolmacheva, N.N. Sukhanova,
S.A. Vasilyev, I.N. Lebedev*

Human population genetics

- 36 **ORIGINAL ARTICLE**
Structure and origin of Tuvan gene pool
according to autosome SNP and
Y-chromosome haplogroups. *V.A. Stepanov,
N.A. Kolesnikov, L.V. Valikhova, A.A. Zarubin,
I.Yu. Khitrinskaya, V.N. Kharkov*
- 46 **ORIGINAL ARTICLE**
Relationship of the gene pool of the Khants
with the peoples of Western Siberia,
Cis-Urals and the Altai-Sayan Region
according to the data on the polymorphism
of autosomic locus and the Y-chromosome.
*V.N. Kharkov, N.A. Kolesnikov, L.V. Valikhova, A.A. Zarubin,
M.G. Svarovskaya, A.V. Marusin, I.Yu. Khitrinskaya, V.A. Stepanov*

- 55 **ORIGINAL ARTICLE**
Blocks identical by descent in the genomes
of the indigenous population of Siberia
demonstrate genetic links between
populations. *N.A. Kolesnikov, V.N. Kharkov,
K.V. Vagaitseva, A.A. Zarubin, V.A. Stepanov*

Epigenetics and gene regulation

- 63 **ORIGINAL ARTICLE**
Expression of the *NUP153* and *YWHAB*
genes from their canonical promoters
and alternative promoters of the LINE-1
retrotransposon in the placenta
of the first trimester of pregnancy.
*V.V. Demeneva, E.N. Tolmacheva, T.V. Nikitina, E.A. Sazhenova,
S.Yu. Yuriev, A.Sh. Makhmutkhodzhaev, A.S. Zuev, S.A. Filatova,
A.E. Dmitriev, Ya.A. Darkova, L.P. Nazarenko, I.N. Lebedev,
S.A. Vasilyev*
- 72 **ORIGINAL ARTICLE**
Changes in DNA methylation profile in liver
tissue during progression of HCV-induced
fibrosis to hepatocellular carcinoma.
*I.A. Goncharova, A.A. Zarubin, N.P. Babushkina,
I.A. Koroleva, M.S. Nazarenko*

Mainstream technologies

- 83 **METHODS AND PROTOCOLS**
Influence of human peripheral blood
samples preprocessing on the quality
of Hi-C libraries. *M.M. Gridina, E. Vesna,
M.E. Minzhenkova, N.V. Shilova, O.P. Ryzhkova,
L.P. Nazarenko, E.O. Belyaeva, I.N. Lebedev, V.S. Fishman*