

619

ОТ РЕДАКТОРА

Зимняя школа по цитогеномике.  
*И.Н. Лебедев*

## Медицинская цитогеномика

621

ОРИГИНАЛЬНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ

Молекулярно-генетическое исследование триплоидии и пузырьного заноса при невынашивании беременности: анализ 10 000 последовательных случаев.  
*В.П. Пушкарев, А.С. Масычева, Е.А. Глазырина, Т.Е. Серебренникова, В.Б. Черных*

629

ОРИГИНАЛЬНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ

Редкий случай однородительской дисомии хромосомы 9 в сочетании с мозаицизмом по трисомии 9. *А.С. Яковлева, Ж.Г. Маркова, Л.А. Бессонова, Н.В. Шилова*

636

ОРИГИНАЛЬНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ

Семейный случай редкого варианта дупликации Xq28. *А.Э. Копытова, Е.Н. Толмачева, Д.А. Емелина, О.С. Готов, В.В. Мирошникова, Т.С. Усенко, О.Ю. Васильева, Е.Д. Касьянов, Е.А. Фонова, И.В. Макаров, А.Д. Лобанов, Г.Э. Мазо, С.Н. Пчелина, И.Н. Лебедев*

644

ОРИГИНАЛЬНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ

Семейный случай интерстициальной делеции короткого плеча хромосомы 6p22.3-p24.3 у близнецов с грубой задержкой психо-речевого развития.  
*Г.Д. Москвитин, Д.Б. Кочкина, Е.Е. Гуринова, Д.А. Федотов, Л.В. Бекенева, А.А. Кашеварова, А.Л. Сухомясова, И.Н. Лебедев, Н.Р. Максимова*

652

ОРИГИНАЛЬНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ

Исследование мейотической сегрегации хромосомы 7 с парацентрической инверсией в сперматозоидах гетерозиготного носителя.  
*М.М. Антонова, Д.А. Юрченко, Ж.Г. Маркова, Н.В. Шилова*

658

ОРИГИНАЛЬНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ

Семейная транслокация между хромосомами 3 и 10: мейотическая сегрегация, диагностика и клинические проявления хромосомного дисбаланса.  
*А.В. Возилова, А.С. Тарасова, Е.А. Иванов, В.П. Пушкарев, Н.И. Налетова, А.И. Побединская, А.С. Сабитова, Н.В. Шилова*

## Медицинская генетика

666

ОБЗОР

Мобильные элементы как ключевые регуляторы развития плаценты.  
*М.А. Жилкина, Е.Н. Толмачёва, С.А. Васильев*

676

ОРИГИНАЛЬНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ

Редкие миссенс-замены в генах митохондриальной ДНК у пациентов с желудочковыми тахикардиями.  
*М.В. Голубенко, Н.П. Бабушкина, В.А. Корепанов, Н.Р. Валиахметов, Т.А. Атабеков, К.Н. Витт, А.А. Зарубин, О.А. Макеева, С.А. Афанасьев, Р.Е. Баталов, А.А. Гарганеева, М.С. Назаренко, В.П. Пузырёв*

685

ОРИГИНАЛЬНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ

Синдром Крузона: преимплантационное генетическое тестирование для семейного случая с полным и мозаичным вариантом заболевания. *Е.В. Соловьёва, М.М. Склеймова, Л.И. Минайчева, А.Ф. Гараева, Е.М. Бакулина, Е.А. Ладыгина, О.Р. Канбекова, Г.Н. Сеитова*

## Популяционная генетика человека

693

ОБЗОР

Популяционная транскриптомика: новый инструмент исследования генетического разнообразия популяций человека в норме и при патологии.  
*А.А. Бабовская, Е.А. Трифонова, В.А. Степанов*

704

ОРИГИНАЛЬНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ

Полиморфизм митохондриальных геномов у восточнославянского населения Северо-Востока Сибири.  
*Б.А. Малярчук, Г.А. Денисова, А.Н. Литвинов*

711

ОРИГИНАЛЬНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ

Особенности генофондов лесных и тундровых ненцев по гаплогруппам Y-хромосомы. *В.Н. Харьков, Л.В. Валихова, Д.С. Адамов, А.А. Зарубин, И.Ю. Хитринская, В.А. Степанов*

722

ОРИГИНАЛЬНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ

Митогеномный анализ представителя черняховской культуры в Среднем Поднестровье и его генетическая связь со славянами в контексте палеоантропологических данных. *Е.В. Рождественских, Т.В. Андреева, А.Б. Малярчук, И.Ю. Адрианова, Д.С. Ходырева, А.А. Евтеев, А.П. Бужилова, Е.И. Розаев*

- 619 **FROM THE EDITOR**  
Winter School on Cytogenomics.  
*I.N. Lebedev*

### Medical cytogenomics

- 621 **ORIGINAL ARTICLE**  
Molecular genetic study of triploidy and the hydatidiform mole in pregnancy loss: analysis of 10,000 consecutive cases.  
*V.P. Pushkarev, A.S. Masycheva, E.A. Glazyrina, T.E. Serebrennikova, V.B. Chernykh*

- 629 **ORIGINAL ARTICLE**  
A rare case of uniparental disomy 9 concomitant with low-level mosaicism for trisomy 9. *A.S. Iakovleva, Zh.G. Markova, L.A. Bessonova, N.V. Shilova*

- 636 **ORIGINAL ARTICLE**  
A family case of a rare Xq28 duplication.  
*A.E. Kopytova, E.N. Tolmacheva, D.A. Emelina, O.S. Glotov, V.V. Miroshnikova, T.S. Usenko, O.Yu. Vasilyeva, E.D. Kasyanov, E.A. Fonova, I.V. Makarov, A.D. Lobanov, G.E. Mazo, S.N. Pchelina, I.N. Lebedev*

- 644 **ORIGINAL ARTICLE**  
A familial case of interstitial deletion of the short arm of chromosome 6p22.3-p24.3 in twins with severe delay in psychomotor and speech development. *G.D. Moskvitin, D.B. Kochkina, E.E. Gurinova, D.A. Fedotov, L.V. Bekenieva, A.A. Kashevarova, A.L. Sukhomyasova, I.N. Lebedev, N.R. Maximova*

- 652 **ORIGINAL ARTICLE**  
Study of the meiotic segregation of chromosome 7 with a paracentric inversion in spermatozoa of a heterozygous carrier. *M.M. Antonova, D.A. Yurchenko, Zh.G. Markova, N.V. Shilova*

- 658 **ORIGINAL ARTICLE**  
Familial translocation between chromosomes 3 and 10: meiotic segregation, diagnostics and clinical features of chromosomal imbalance. *A.V. Vozilova, A.S. Tarasova, E.A. Ivanov, V.P. Pushkarev, N.I. Nalyotova, A.I. Pobedinskaya, A.S. Sabitova, N.V. Shilova*

### Medical genetics

- 666 **REVIEW**  
Transposable elements as key regulators of placental development.  
*M.A. Zhilkina, E.N. Tolmacheva, S.A. Vasilyev*

- 676 **ORIGINAL ARTICLE**  
Rare missense substitutions in the mitochondrial DNA genes in patients with ventricular tachycardia. *M.V. Golubenko, N.P. Babushkina, V.A. Korepanov, N.R. Valiakmetov, T.A. Atabekov, K.N. Vitt, A.A. Zarubin, O.A. Makeeva, S.A. Afanasiev, R.E. Batalov, A.A. Garganeeva, M.S. Nazarenko, V.P. Puzyrev*

- 685 **ORIGINAL ARTICLE**  
Crouzon syndrome: preimplantation genetic testing for a familial case with a whole and a mosaic variant of the disease. *E.V. Soloveva, M.M. Skleimova, L.I. Minaycheva, A.F. Garaeva, E.M. Bakulina, E.A. Ladygina, O.R. Kanbekova, G.N. Seitova*

### Human population genetics

- 693 **REVIEW**  
Population transcriptomics: a novel tool for studying genetic diversity in human populations under normal and pathological conditions. *A.A. Babovskaya, E.A. Trifonova, V.A. Stepanov*

- 704 **ORIGINAL ARTICLE**  
Mitochondrial genome polymorphism in the East Slavic population of Northeastern Siberia.  
*B.A. Malyarchuk, G.A. Denisova, A.N. Litvinov*

- 711 **ORIGINAL ARTICLE**  
The Forest and Tundra Nenets: differences in Y-chromosome haplogroups.  
*V.N. Kharkov, L.V. Valikhova, D.S. Adamov, A.A. Zarubin, I.Yu. Khitrinskaya, V.A. Stepanov*

- 722 **ORIGINAL ARTICLE**  
Mitogenomic analysis of a representative of the Chernyakhov culture in the Middle Dniester and their genetic relationship with the Slavs in the context of paleoanthropological data.  
*E.V. Rozhdestvenskikh, T.V. Andreeva, A.B. Malyarchuk, I.Yu. Adrianova, D.S. Khodyreva, A.A. Evteev, A.P. Buzhilova, E.I. Rogaev*