

- 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*

# VAVILOV JOURNAL OF GENETICS AND BREEDING

## CONTENTS • 2023 • 27 • 1

- 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*