

## СОДЕРЖАНИЕ

<b>Предисловие</b> .....	3
<b>Степанов В.А., Назаренко Л.П., Рудко А.А., Пузырёв В.П.</b> Достижения и перспективы Научно-исследовательского института медицинской генетики СО РАМН.....	4
<b>Раздел 1. ОБЩИЕ ПРОБЛЕМЫ ЭВОЛЮЦИОННОЙ МЕДИЦИНЫ</b> .....	7
<b>Степанов В.А.</b> Генетическое разнообразие популяций человека и проблемы эволюционной медицины .....	7
<b>Кучер А.Н.</b> Генетика многофакторных болезней (эволюционный аспект).....	17
<b>Кашеварова А.А., Скрыбин Н.А., Лебедев И.Н.</b> Эволюционные аспекты архитектуры генома человека и хромосомные болезни.....	26
<b>Голубенко М.В.</b> Митохондриальная генетика в контексте эволюционной медицины .....	31
<b>Раздел 2. ЭВОЛЮЦИОННАЯ И ПОПУЛЯЦИОННАЯ ГЕНЕТИКА</b> .....	32
<b>Атраментова Л.А., Филиппова О.В., Кобец М.Н., Сивальнёва Д.О., Кобец Ю.Н.</b> Этническая консолидация на Украине и ее роль в популяционных, медико-генетических и фармакогенетических исследованиях.....	32
<b>Багашёв А.Н.</b> Антропологическая дифференциация древних и современных популяций Северной Евразии .....	35
<b>Вагайцева К.В., Харьков В.Н., Черпинская К.В., Хитринская И.Ю., Степанов В.А.</b> Вариабельность X-сцепленных STR-маркеров в популяциях Евразии.....	40
<b>Евсюков А.Н.</b> Отбор по аллелям ARG48HIS гена алкогольдегидрогеназы ADH1B в популяциях Азии	43
<b>Ельчинова Г.И., Иванов А.В., Зинченко Р.А.</b> Территориальная эндогамия карачаевцев .....	47
<b>Лавряшина М.Б., Ульянова М.В., Балаганская О.А., Толочко Т.А., Дружинин В.Г., Балановская Е.В.</b> Отражение ассимиляционных процессов в структуре популяций коренного населения Республики Хакасия.....	48
<b>Лузина Ф.А., Лотош О.Е., Харьков В.Н., Степанов В.А.</b> Дифференциация и инбридинг телеутов по родовому составу и маркерам Y-хромосомы .....	53
<b>Мустафаева Л.А., Козак Н.А.</b> Витальные характеристики репродукции крымско-татарских женщин..	57
<b>Падюкова А.Д., Лавряшина М.Б., Кузнецова М.А., Жабугин М.К., Агджоян А.Т., Схляхо Р.А., Тычинских З.А., Балановская Е.В.</b> Генетический портрет тоболо-иртышских сибирских татар по гаплогруппам Y-хромосомы.....	59
<b>Саженова Е.А., Лебедев И.Н.</b> Эволюционные аспекты геномного импринтинга в репродукции человека и развитии центральной нервной системы .....	61
<b>Сорокина И.Н.</b> О возможности использования списков телефонных абонентов для оценки генетических соотношений среди населения Белгородской области.....	67
<b>Степанова С.К., Сваровская М.Г., Марусин А.В., Сухомясова А.Л., Максимова Н.Р., Степанов В.А.</b> Структура гаплотипов и возраст мутации в гене DMPK у якутов .....	69
<b>Харьков В.Н., Степанов В.А.</b> Эволюция и филогеография линий Y-хромосомы в популяциях Сибири..	73
<b>Чередниченко А.А., Трифонова Е.А., Вагайцева К.В., Бочарова А.В., Степанов В.А.</b> Корреляция полиморфных вариантов генов иммунного ответа в популяциях человека с климатическими и географическими факторами .....	80
<b>Литвинов С.С., Трофимова Н.В., Юнусбаев Б.Б., Хусаинова Р.И., Ахметова В.Л., Хидиятова И.М., Виллемс Р., Хуснутдинова Э.К.</b> Полногеномный анализ в изучении генетической структуры популяций Евразии.....	84
<b>Раздел 3. ГЕНЕТИКА МНОГОФАКТОРНЫХ БОЛЕЗНЕЙ И СЛОЖНОНАСЛЕДУЕМЫХ СОСТОЯНИЙ</b> .....	85
<b>Бабушкина Н.П., Кучер А.Н.</b> Анализ неслучайности сочетания генотипов по полиморфным вариантам генов подверженности многофакторным заболеваниям .....	85
<b>Бочарова А.В., Степанов В.А., Марусин А.В., Рудиков Е.В., Иванова С.А., Семке А.В., Бохан Н.А.</b> Репликативное исследование подверженности к шизофрении в русской популяции .....	92
<b>Брагина Е.Ю., Тийс Е.С., Фрейдин М.Б., Конева Л.А., Иванисенко В.А., Деменков П.С., Колчанов Н.А., Пузырёв В.П.</b> К проблеме дистрипии: туберкулез и бронхиальная астма .....	96

<b>Гараева А.Ф., Рудко А.А., Брагина Е.Ю., Фрейдin М.Б., Бабушкина Н.П., Колоколова О.В., Липаенкова О.Н., Пузырёв В.П.</b> Влияние полиморфных вариантов генов атипичных семейных микобактериозов на подверженность туберкулезу в сибирских популяциях .....	101
<b>Гончарова И.А., Белобородова Е.В.</b> Особенности экспрессии генов различных функциональных классов в зависимости от их структурного полиморфизма при хроническом вирусном гепатите С .....	106
<b>Гончарова И.А., Тарасенко Н.В., Марков А.В.</b> Масс-спектрометрический анализ полиморфизма генов, участвующих в процессах фиброгенеза при различных патологических состояниях человека .....	109
<b>Кипень В.Н.</b> Роль межгенных взаимодействий в формировании предрасположенности к раку молочной железы (на примере ключевых генов репарационных систем) .....	115
<b>Кипень В.Н., Мельнов С.Б.</b> Молекулярно-гистологическая характеристика опухолей молочной железы – вклад генов <i>XRCC1</i> , <i>XRCC3</i> и <i>PALB2</i> .....	120
<b>Кривошей И.В., Жернакова Н.И.</b> Полиморфизм генетических вариантов цитокинов и уровень артериального давления у больных гипертонической болезнью с метаболическим синдромом .....	127
<b>Лебедев И.Н.</b> Современная евгеника и эпигенетические риски репродуктивной медицины .....	129
<b>Марков А.В., Назаренко М.С.</b> Метилирование ДНК и атеросклероз .....	133
<b>Никитина Т.В., Саженова Е.А., Толмачева Е.Н., Кашеварова А.А., Суханова Н.Н., Лебедев И.Н.</b> Привычное невынашивание беременности в свете эволюционных особенностей репродукции человека .....	136
<b>Овчарова В.С.</b> Изучение вовлеченности полиморфизма гена матричной металлопротеиназы-3 в развитии артериальной гипертензии и протеинурии у женщин с преэклампсией .....	143
<b>Рыжкова А.В., Минина В.И., Баканова М.Л., Титов Р.А., Кулемин Ю.Е.</b> Полиморфизм генов ферментов репарации двуниевых разрывов ДНК и гена <i>P53</i> у больных раком легкого и здоровых жителей кемеровской области .....	145
<b>Скрябин Н.А., Денисов Е.В., Васильев С.А., Перельмутер В.М., Лебедев И.Н.</b> Соматическая эволюция внутриопухолевой генетической гетерогенности при раке молочной железы .....	148
<b>Слепцов А.А., Назаренко М.С.</b> Соматическая изменчивость генома при атеросклерозе .....	152
<b>Титов Р.А., Кулемин Ю.Е., Баканова М.Л., Минина В.И.</b> Полиморфизм генов антиоксидантной системы и хромосомные аберрации у жителей Кузбасса, больных раком легкого .....	155
<b>Толочко Т.А., Мейер А.В., Минина В.И., Мякишева С.Н.</b> Характеристика полиморфизма генов репарации ДНК у детей и подростков с задержкой внутриутробного развития .....	158
<b>Трифоновна Е.А., Сереброва В.Н., Габидулина Т.В., Бухарина И.Ю., Бутко Ю.К., Ворожищева А.Ю., Павлова К.К., Максимова Н.Р., Еремина Е.Р., Степанов В.А.</b> Генетические факторы развития преэклампсии в популяциях различного этнического происхождения .....	161
<b>Филипцова О.В., Тимошина И.А.</b> Семейные и популяционные исследования пищевых предпочтений у населения Украины .....	168
<b>Тезисы</b> .....	172
<b>Алтухова О.Б.</b> Генетические факторы риска развития изолированного эндометриоза .....	172
<b>Баранов В.С.</b> Эпигенетический ландшафт и системная генетика эндометриоза и миомы матки .....	173
<b>Бутов Д.А., Кужко М.М., Степаненко А.Л.</b> Изменение уровня интерлейкина-2 под влиянием полиморфизма гена <i>IL-2</i> у больных с рецидивом туберкулеза легких .....	173
<b>Бушуева О.Ю., Иванов В.П., Полоников А.В.</b> Ассоциация полиморфизма 640A>G гена <i>СУВА</i> с риском развития ишемической болезни сердца в популяции русских жителей центральной России .....	174
<b>Журавлева Л.В., Бутова Т.С.</b> Полиморфизм гена рецептора андрогена <i>AR</i> у женщин с артериальной гипертензией и сахарным диабетом типа 2 в постменопаузе .....	175
<b>Каганович Е.Н.</b> Биоинформатический анализ генетических факторов риска развития преэклампсии .....	175
<b>Киняшева К.О., Гареева А.Э., Хуснутдинова Э.К.</b> Анализ ассоциации полиморфных локусов гена <i>GRM3</i> с развитием шизофрении у различных этнических групп из Республики Башкортостан .....	176
<b>Кириленко М.Ю., Воронина Д.Г., Тикунова Е.В., Чурносоев М.И.</b> Анализ ассоциаций полиморфных маркеров факторов роста с первичной открытоугольной глаукомой .....	177
<b>Корогодина Т.В., Кудрявцева О.К., Сорокина М.В., Бушуева О.Ю.</b> Исследование ассоциации полиморфных вариантов генов <i>GSTT1</i> , <i>GSTM1</i> и <i>GSTP1</i> с риском развития миомы матки в популяции центральной России .....	178
<b>Кудрявцева А.В., Снежкина А.В., Садриддинова А.Ф., Дмитриев А.А., Мельникова Н.В., Славнова Е.Н.</b> Изменение экспрессии генов, кодирующих ферменты гликолиза при раке молочной железы .....	179
<b>Миланова С.Н.</b> Изучение распределения частот генетических вариантов полиморфного маркера фактора некроза опухоли $\alpha$ у больных с инсультом .....	179
<b>Москаленко М.И., Ефремова О.А.</b> Генетический полиморфизм локусов -1586C>T <i>MMP-2</i> и -1612 5A/6A <i>MMP-3</i> у больных с инсультом .....	180

<b>Насибуллин Т.Р., Тимашева Я.Р., Эрдман В.В., Туктарова И.А., Мустафина О.Е.</b> Анализ сочетаний полиморфных маркеров генов молекул адгезии и цитокинов как потенциальных предикторов инфаркта миокарда .....	181
<b>Некпелова Е.В., Чурносоев М.И.</b> Анализ генов-кандидатов, участвующих в формировании хронической болезни почек .....	182
<b>Осиновская Н.С., Иващенко Т.Э., Султанов И.Ю., Беженарь В.Ф., Баранов В.С.</b> Соматическая природа мутаций гена <i>MED-12</i> у женщин с миомой матки .....	183
<b>Снежкина А.В., Садритдинова А.Ф., Дмитриев А.А., Мельникова Н.В., Кудрявцева А.В.</b> Повышение экспрессии гена <i>NETO2</i> как молекулярный маркер светлоклеточного рака почки .....	183
<b>Тарасенко Н.В., Гончарова И.А., Кучер А.Н., Марков А.В., Пузырёв В.П.</b> Особенности структуры генетической подверженности к сахарному диабету типа 1 и сахарному диабету типа 2 .....	184
<b>Фаттахов Н.С., Василенко М.А., Куликов Д.И., Скуратовская Д.А., Подунов А.Ю., Лаунерт Р.Д., Кучинская Н.Ю., Мурзаканова Д.А., Кириенкова Е.В., Затолокин П.А., Литвинова Л.С.</b> Исследование ассоциации полиморфизма G894T гена эндотелиальной NO-синтазы с риском развития метаболического синдрома .....	185
<b>Халюзова М.В., Литвяков Н.В., Исубакова Д.С., Альбах Е.Н., Сазонов А.Э., Карпов А.Б., Тахауров Р.М.</b> Валидация результатов широкогоеномного исследования ассоциации полиморфных локусов с повышенной частотой маркеров радиационного воздействия .....	185
<b>Черкашина О.В.</b> О патогенетическом значении комбинации генетических вариантов -889C/T <i>IL-1A</i> , -511C/T <i>IL-1B</i> и -113 T/M <i>IL-9</i> при хроническом калькулезном холецистите .....	186
<b>Шаймарданова Э.Х., Нурғалиева А.Х., Валова Я.В., Гизатуллина А.А., Надыршина Д.Д., Габбасова Л.В., Курамшина О.А., Крюкова А.Я., Хидиятова И.М., Хуснутдинова Э.К.</b> Роль полиморфных вариантов rs1799750 и rs484915 гена <i>MMP1</i> в развитии язвенной болезни желудка и двенадцатиперстной кишки в Республике Башкортостан .....	187
<b>Шахтшнейдер Е.В., Рагино Ю.И., Максимов В.Н., Никитин Ю.П., Малютин С.К., Воевода М.И.</b> Полиморфизм генов биогенеза липопротеинов высокой плотности в европеоидной популяции Сибири .....	188
<b>Раздел 4. МЕДИЦИНСКАЯ И КЛИНИЧЕСКАЯ ГЕНЕТИКА. МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ .....</b>	<b>189</b>
<b>Барбова Н.И.</b> Особенности медико-генетического консультирования при муковисцидозе .....	189
<b>Виноглядова С.В., Сорокина И.Н., Белозерова И.С., Порохина К.О.</b> Анализ распространенности фенилкетонурии среди новорожденных Белгородской области .....	193
<b>Еремينا Е.Р.</b> Анализ работы медико-генетической службы в Республике Бурятия .....	194
<b>Кузнецов А.А., Максимова Н.Р., Александров Г.Н., Смагулова С.А.</b> Перспективы разработки новых биосенсорных тест-систем на основе оксида графена для ДНК-диагностики наследственных заболеваний .....	197
<b>Никонов А.М., Чекрий О.В., Корзникова Е.А., Никонова В.А., Шипилов А.А., Плотникова О.В., Цыпченко О.В.</b> Пренатальная диагностика на территории Алтайского края .....	200
<b>Одиноква О.Н., Назаренко Л.П.</b> Анализ частоты и спектра мутаций гена <i>CFTR</i> при муковисцидозе по результатам неонатального скрининга в Томской области .....	201
<b>Руднева С.А., Брагина Е.Е., Черных В.Б., Сорокина Т.М., Шилейко Л.В., Ермолаева С.А., Курило Л.Ф.</b> Фрагментация ДНК сперматозоидов и мужское бесплодие .....	205
<b>Салимбаева Д.Н.</b> Популяционно-генетические особенности фенилкетонурии в Казахстане .....	210
<b>Цыпченко О.В., Никонов А.М., Таскина Н.И., Сапкина М.Р., Афонина Т.А., Давыдова А.Н., Колесникова Т.М., Сероклинов В.Н., Шипилов А.А.</b> Неонатальный скрининг на наследственные болезни обмена веществ на территории Алтайского края .....	213
<b>Тезисы .....</b>	<b>215</b>
<b>Адян Т.А., Руденская Г.Е., Дадали Е.Л., Рыжкова О.П., Грознова О.С., Влодавец Д.В., Поляков А.В.</b> Клинико-молекулярно-генетический анализ мышечной дистрофии Эмери-Дрейфуса .....	215
<b>Близнец Е.А., Макиенко О.Н., Окунева Е.Г., Маркова Т.Г., Дибирова Х.Д., Балановский О.П., Поляков А.В.</b> Популяционные особенности встречаемости протяженных делеций при несиндромальной тугоухости .....	216
<b>Букаева А.А., Глазова О.В., Сабер С., Заклязьминская Е.В.</b> Избирательная амплификация одного аллеля как механизм снижения точности ДНК-диагностики сердечных каналопатий .....	216
<b>Воронин С.В., Воронина В.Г.</b> Пренатальная диагностика хромосомных и моногенных болезней в Приморском крае .....	217
<b>Гуткевич Е.В.</b> Иерархическая система семейно-генетической превенции психических расстройств ..	218
<b>Забненкова В.В., Артемьева С.Б., Руденская Г.Е., Дадали Е.Л., Поляков А.В.</b> Точковые мутации в гене <i>SMN1</i> в российских семьях с проксимальной спинальной мышечной атрофией I-IV типа .....	219

<b>Иванова А.С., Гусева Л.В., Лапутин И.А., Юрченко Т.С., Ледовских И.О., Костенко Е.Б.</b> Медико-генетическое консультирование ребенка после пересадки костного мозга.....	220
<b>Линдина Л.И., Ботвиньева И.А., Герасименко О.Н., Сорокина И.В., Елесина Ю.Ю., Алексеева М.Г., Полукаров А.Н.</b> Цитогенетические исследования в пренатальной диагностике первого триместра беременности в г. Новокузнецке и на юге Кузбасса.....	220
<b>Миловидова Т.Б., Дадали Е.Л., Руденская Г.Е., Поляков А.В.</b> Молекулярно-генетическая диагностика и частота врожденной мерозин-негативной мышечной дистрофии в России.....	221
<b>Михайлов В.С., Глазова О.В., Коталевская Ю.Ю., Заклязьминская Е.В.</b> Разработка и внедрение прямой ДНК-диагностики буллезного эпидермолиза .....	222
<b>Новожицына А.Н., Егорова И.Р., Сухомясова А.Л., Максимова Н.Р.</b> Пороки развития органов мочевой системы в Республике Саха (Якутия).....	222
<b>Поляк М.Е., Заклязьминская Е.В., Голивец Л.Т., Благова О.В., Подоляк Д.Г., Дземешкевич С.Л.</b> Два случая болезни Фабри, выявленные среди пациентов с гипертрофической кардиомиопатией. ....	223
<b>Поляк М.Е., Макаров Л.М., Яковлева М.В., Поляков А.В., Заклязьминская Е.В.</b> Спектр мутаций в гене <i>KCNQ1</i> у российских пациентов с синдромом удлинённого интервала QT .....	224
<b>Полякова Д.А., Рыжкова О.П., Забненкова В.В., Комарова Н.В., Поляков А.В.</b> Аутосомно-рецессивные формы в выборке девочек с направляющим диагнозом «мышечная дистрофия Дюшенна–Беккера» .....	225
<b>Рогожина Ю.А., Румянцева В.А., Заклязьминская Е.В.</b> Молекулярно-генетические аспекты синдрома Марфана .....	225
<b>Рыжкова О.П., Комарова Н.В., Логинова А.Н., Поляков А.В.</b> Создание системы детекции точковых мутаций в гене дистрофина на основе NGS.....	226
<b>Черных В.Б.</b> Гоносомный мозаицизм и нарушение репродукции у человека.....	227
<b>Чухрова А.Л., Бескорвайная Т.С., Черных В.Б., Поляков А.В.</b> Молекулярный анализ гоносомных аномалий методом мультиплексной QF-PCR.....	228
<b>Шестак А.Г., Благова О.В., Носкова М.В., Фролова Ю.В., Дземешкевич С.Л., Заклязьминская Е.В.</b> Спектр мутаций в генах <i>PKP2</i> и <i>DSG2</i> у больных с аритмогенной кардиомиопатией правого желудочка.....	228
<b>Юдкин Д.В.</b> Ломкость хромосом и нарушения репликации локуса <i>FMR1</i> у пациентов с синдромом ломкой X-хромосомы.....	229