

# СОЗДАНИЕ И АПРОБАЦИЯ ТЕСТ-СИСТЕМЫ ДЛЯ ПРОФИЛАКТИКИ И ДИАГНОСТИКИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА – КОНОВАЛОВА

*Анастасия Алексеевна Басипова<sup>✉</sup>, Мария Михайловна Данилова,  
Юлия Алмазовна Насыхова, Андрей Сергеевич Глотов*

*Научно-исследовательский институт акушерства, гинекологии и репродуктологии имени Д. О. Отта,  
Санкт-Петербург, Россия*

**Аннотация.** Целью настоящей работы являлась разработка и апробация тест-системы для выявления наиболее распространенных патогенных вариантов в гене *ATP7B*, ответственных за развитие болезни Вильсона – Коновалова в Российской Федерации. С учетом особенностей российской популяции были отобраны 9 наиболее частых вариантов, что обеспечивает эффективность диагностики данного наследственного заболевания в регионе. Для их детекции была создана молекулярно-генетическая тест-система, включающая набор специфичных праймеров для амплификации целевых фрагментов гена методом полимеразной цепной реакции с последующим секвенированием по Сэнгеру или рестрикционного анализа для идентификации варианта. Проведенная верификация продемонстрировала высокие диагностические характеристики, надежность и воспроизводимость разработанной системы, что позволяет рекомендовать ее для широкого использования в научных или медицинских исследованиях.

**Ключевые слова:** болезнь Вильсона – Коновалова, *ATP7B*, молекулярно-генетическая диагностика, тест-система, прекоцепционный скрининг

**Финансирование:** работа выполнена в рамках поисковой научной темы «Программа универсального молекулярно-генетического скрининга наследственных моногенных заболеваний у будущих родителей при планировании беременности на муниципальном, региональном и федеральном уровнях» (поисковое научное исследование № 1025032300170-0).

**Шифр специальности:** 3.3.3. Патологическая физиология.  
3.1.18. Внутренние болезни.

**Для цитирования:** Басипова А. А., Данилова М. М., Насыхова Ю. А., Глотов А. С. Создание и апробация тест-системы для профилактики и диагностики болезни Вильсона – Коновалова // Вестник СурГУ. Медицина. 2026. Т. 19, № 1. С. 88–94. <https://doi.org/10.35266/2949-3447-2026-1-11>.

Original article

## DEVELOPING AND EVALUATING TEST KIT FOR WILSON'S DISEASE PREVENTION AND DIAGNOSTICS

*Anastasiia A. Basipova<sup>✉</sup>, Maria M. Danilova, Yulia A. Nasykhova, Andrey S. Glotov*

*Research Institute of Obstetrics, Gynecology and Reproductology named after D. O. Ott,  
Saint Petersburg, Russia*

**Abstract.** The purpose of the study is to develop and evaluate a test kit for detecting mutations in the *ATP7B* gene, i.e. the indicators of Wilson's disease, which are prevalent in Russia. Considering peculiarities of the Russian population, the paper includes the selection of 9 most frequently identified pathogenic gene variants, which contributes to the effective diagnostics of the aforementioned genetic disorder in the country. To detect the mutations, the authors create a molecular genetic test kit. It comprises a set of specific primers for targeted gene fragment amplification via polymerase chain reaction with subsequent Sanger sequencing or restriction analysis for variant identification. The conducted verification demonstrates high diagnostics accuracy, reliability, and applicability of the designed test kit, which enable its use by researchers in scientific and medical studies.

**Keywords:** Wilson's disease, *ATP7B*, molecular genetic diagnostics, test kit, preconception screening

**Funding:** the research was funded by the Research Institute of Obstetrics, Gynecology and Reproductology named after D. O. Ott as part of basic research No. 1025032300170-0 "Programma universalnogo molekulyarno-geneticheskogo skrininga nasledstvennykh monogennykh zabolevaniy u budushchikh roditeley pri planirovanii beremennosti na munitsipalnom, regionalnom i federalnom urovnyakh".

**Code:** 3.3.3. Pathophysiology.

3.1.18. Internal Diseases.

**For citation:** Basipova A. A., Danilova M. M., Nasykhova Yu. A., Glotov A. S. Developing and evaluating test kit for Wilson's disease prevention and diagnostics. *Vestnik SurGU. Meditsina*. 2026;19(1):88–94. <https://doi.org/10.35266/2949-3447-2026-1-11>.

## ВВЕДЕНИЕ

Болезнь Вильсона – Коновалова (БВК) является редким моногенным заболеванием, наследуемым по аутосомно-рецессивному типу. Болезнь преимущественно проявляется в молодом возрасте и характеризуется избыточным накоплением меди в организме. В основе патогенеза лежат мутации в гене *ATP7B*, локализованном на 13-й хромосоме. Впервые заболевание описано английским невропатологом – А.К. Вильсоном в 1912 г. и названо им «гепатолентикулярная дегенерация». Более детально данный патологический синдром был описан в 1960 г. Н.В. Коноваловым под названием «гепатоцеребральная дистрофия» [1]. Распространенность этого заболевания в разных регионах мира составляет в среднем 1:30 000 населения. Частота БВК выше в регионах, где распространены близкородственные браки [2]. Заболевание чаще встречается у мужчин, нежели женщин (4:1). Болезнь манифестирует в возрасте 8–16 лет, однако неврологические симптомы появляются только к 19–20 годам [3].

Клиническая картина БВК может быть весьма вариабельной при манифестации, что сильно затрудняет диагностику и может стать препятствием для назначения своевременного лечения. Самым достоверным на сегодня методом диагностики БВК является генетическое тестирование пробанда или родственников, так как данным способом она может быть выявлена даже у лиц на предсимптоматической стадии или с бессимптомным течением. Рекомендуется проводить генетическую диагностику с методом секвенирования по Сэнгеру, который позволяет обнаруживать различные варианты генных нарушений – делеции, вставки, а также миссенс-, нонсенс-варианты, а также варианты в сайтах сплайсинга. Диагноз «болезнь Вильсона – Коновалова» может быть установлен у пациента, у которого в результате молекулярно-генетического тестирования выявлены два патогенных (или вероятно патогенных) варианта в гене *ATP7B* [4].

Несмотря на то что большинство мутаций гена *ATP7B* встречаются с низкой частотой и расположены в разных частях гена, у каждой популяции и этнической группы есть свои наиболее часто встречающиеся патогенные варианты. Так, для азиатского региона (Китай, Южная Корея, Япония) наиболее характерна мутация p.Arg778Leu (c.2333G>T), ее доля составляет 14–49% [5]. В Сардинии основной причиной БВК является делеция в промоторной области –441/–427del, которую содержали 92% хромосом в выборке пациентов с данным диагнозом [6]. В странах Латинской Америки самой частой является мутация p.Ala1135Glnfs (c.3402delC) наряду с патогенным вариантом p.His1069Gln (c. 3207 C>A) [7]. В странах Северной Америки, Центральной и Восточной Европы, в частности в России, патогенный вариант p.His1069Gln (c.3207C>A) в гене *ATP7B* является самым распространенным [8, 9]. Доля данной мутации варьирует от 30 до 72%, в России же она составляет 50% [8]. Также широкое распространение в Европе и России

имеет инсерция c.2304insC. Этот вариант особенно часто встречается на Балканах [10]. В России, согласно исследованиям, было выявлено более 60 различных вариантов в гене *ATP7B* [11]. Наиболее часто встречающиеся мутации располагаются у российских пациентов на 8-м и 14-м экзонах [12]. Это соотносится с данными пилотного исследования на носительство частых наследственных патологий в рамках проекта «Семья» на базе Научно-исследовательского института акушерства и гинекологии имени Д. О. Отта [13]. Так, носительство патогенных вариантов в гене *ATP7B* было выявлено у 6 женщин и 1 мужчины, являющегося супругом одной из них.

В связи с широким спектром патогенных вариантов в гене *ATP7B*, существующим в Российской Федерации, для внедрения диагностики БВК в рутинную лабораторную практику необходимо разработать простые в использовании и экономически доступные тест-системы. Такие решения позволят не только эффективно осуществлять диагностику данного заболевания, но и выявлять носителей генетических вариантов в рамках прекоцепционного скрининга, включая группы риска по болезни Вильсона – Коновалова.

**Цель** – разработать и апробировать тест-систему для определения наиболее частых патогенных вариантов в гене *ATP7B* в российской популяции.

## МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

Работа по разработке и верификации тест-системы для молекулярно-генетической диагностики БВК проводилась на базе отдела геномной медицины Научно-исследовательского института акушерства, гинекологии и репродуктологии имени Д. О. Отта, г. Санкт-Петербург, с января по июнь 2024 г.

Для первичной верификации разработанной тест-системы были использованы образцы дезоксирибонуклеиновой кислоты (ДНК), выделенной из цельной венозной крови, полученной от 8 неродственных индивидуумов популяционной группы. В исследование были включены образцы крови здоровых доноров, у которых на момент забора биоматериала отсутствовали подтвержденные наследственные и тяжелые соматические заболевания. Образцы входили в состав биоресурсной коллекции «Уникальная научная установка "Репродуктивное здоровье человека"» (USU\_3076082), хранимой на базе биобанка «Генофонд» Научно-исследовательского института акушерства, гинекологии и репродуктологии имени Д. О. Отта, г. Санкт-Петербург. Все доноры подписали информированное добровольное согласие на взятие образцов биологического материала с возможностью их последующего исследования и долговременного хранения в биобанке.

**Экстракция ДНК из образцов цельной крови и контроль качества.** ДНК выделяли из лейкоцитов периферической крови, используя стандартный протокол экстракции ДНК солевой/хлороформной смесью [14]. Контроль качества выделенной ДНК осуществляли путем измерения ее концентрации на спектрофото-

метре NanoDrop-2000 (Thermo Fisher Scientific, США) в соответствии с инструкцией производителя.

**Разработка тест-системы.** Разработка молекулярно-генетической тест-системы включала несколько этапов: формирование алгоритма детекции, выбор специфичных олигонуклеотидов для амплификации целевого фрагмента, подбор эндонуклеаз рестрикции для определения аллеля и оптимизация цикла амплификации. Поиск интересующих нуклеотидных последовательностей фрагментов в гене *ATP7B* осуществлялся с помощью онлайн-баз данных Franklin by genoоx и Ensembl [15, 16]. Праймеры подбирали с помощью софта Oligo v.6.31 (Molecular Biology Insights, США). Оценку специфичности праймеров проводили с помощью базы данных BLAST [17]. Эндонуклеазы рестрикции подбирались по каталогу производителя (Сибэнзим, Россия). Праймеры были изготовлены на заказ компанией «Евроген» (Россия) на синтезаторах Applied Biosystems ABI 3900 (США).

**Апробация тест-системы.** Апробация тест-системы осуществлялась путем верификации амплификации целевых фрагментов ДНК с использованием разработанной тест-системы и условий детекции. Для этого применялся метод полимеразной цепной реакции (ПЦР) с последующим секвенированием по Сэнгеру. Амплификацию проводили на программируемом термоциклере С1000 Touch (Bio-Rad, США) в следующих режимах.

Начальная денатурация: 96 °С – 240 с.

Основной цикл (37 циклов):

1. Денатурация: 94 °С – 30 с.

Отжиг праймеров: 72 °С/60 °С/53 °С/63 °С – 30 с (температура отжига для каждого подобранного праймера представлена в разделе «Результаты и их обсуждение»).

2. Синтез: 72 °С – 30 с.

Завершающий синтез: 72 °С – 180 с.

Продукты амплификации разделяли в 7,5 % полиакриламидном геле.

Для определения патогенных вариантов продукты ПЦР очищали 5 М ацетатом аммония, секвенировали на Genetic Analyzer 3130xl (Thermo Fisher Scientific, США) и анализировали с помощью SeqScanner Software 1.0 (Thermo Fisher Scientific, США).

## РЕЗУЛЬТАТЫ И ИХ ОБСУЖДЕНИЕ

В результате выполнения настоящего исследования на основе литературных источников и доступных онлайн баз данных нами были выбраны 9 патогенных вариантов в гене *ATP7B*, ответственных за развитие болезни Вильсона – Коновалова, с наибольшей частотой встречаемости в российской популяции (табл. 1). Была разработана тест-система для анализа данных вариантов, созданы специфичные праймеры для проведения ПЦР целевых фрагментов и выбраны эндонуклеазы рестрикции, позволяющие детектировать генные варианты. Верификация тест-системы выполнялась методом секвенирования по Сэнгеру.

Таблица 1

Перечень патогенных вариантов в гене *ATP7B*, которые включены в тест-систему

№	Частота, %	Вариант
1	56,38	c.3207C>A (p.His1069Gln)
2	5,10	c.2304insC (p.Met769HisfsTer26)
3	6,71	c.3402delC (p.Ala1135fs)
4	2,80	c.3036insC* (p.Lys1013GlnfsTer13)
5	8,05	c.3190G>A (p.Glu1064Lys)
6	0,67	c.2998G>A (p.Gly1000Arg)
7	0,67	c.3556+1G>T
8	0,67	c.3121C>T (p.Arg1041Trp)
9	0,67	c.2293G>A (p.Asp765Asn)

Примечание: составлено авторами на основе литературных источников [8, 11, 12].

Определение генотипа осуществляется с применением методов секвенирования по Сэнгеру или рестрикционного анализа. В табл. 2 представлены последовательности праймеров и эндонуклеазы рестрикции, использованные в разработанной тест-системе, а также условия проведения ПЦР.

С целью верификации тест-системы выполнялись ПЦР и оценка ряда параметров амплификации целевых фрагментов ДНК: соответствие нуклеотидной последовательности ампликона референсной последовательности, уровень эффективности амплификации. Для этого на данном этапе исследования было проведено секвенирование всех исследуемых образцов по Сэнгеру, результаты представлены на рис. 1–3.

Полученные результаты подтверждают эффективность разработанной тест-системы, что позволяет использовать ее для детекции вариантов в гене *ATP7B* как в диагностических, так и в научных целях.

Таким образом, проведенная работа позволила разработать и апробировать тест-систему для определения наиболее распространенных патогенных вариантов, ассоциированных с развитием БВК в российской популяции. Несмотря на то что БВК в настоящее время классифицируется как орфанное аутосомно-рецессивное заболевание, частота носительства вариантов в гене *ATP7B* в нашей популяции может быть недооценена. Согласно последним исследованиям, проведенным в Северо-Западном регионе в рамках пилотного проекта скрининга на носительство частых наследственных патологий, каузативные варианты в гене *ATP7B* были обнаружены у 7 из 214 обследованных участников, включая одну семейную пару, что, несомненно, подтверждает актуальность разработки тест-системы на данное заболевание [13]. Следует отметить, что разработанная тест-система представляет собой не только эффек-

тивный инструмент для диагностики заболевания, но и может быть интегрирована в программу преко-

цепционного скрининга на этапе прегравидарной подготовки.

Таблица 2

**Последовательность олигонуклеотидов и эндонуклеазы рестрикции**

Вариант (кДНК)	rs	Праймеры	T, °C отжига	Размер продукта ПЦР, пар оснований	Эндонуклеаза рестрикции
c.3207C>A	rs76151636	F: CCAGGGTCATGCGGGTGCTC R: GGTGACTGCCACGCCACG	72	119	Dra III
c.2304insC	rs137853287	F: GTGACATTCTTCGACACGCAC R: CATGGTGTTCAGAGGAAGTGA	60	147	BstAP I
c.3402delC	rs137853281	F: CTCTCTTCCACCTTCCCAGG R: GCCAGCAATACCTTTTCTCC	60	200	BstSC I
c.3036insC*	rs1555287300	F: GGCATCCTCATCAAGGGTG R: TGGCTCTCAGGCTTTTCTCTC	60	133	Mox20 I
c.3190G>A	rs376910645	F: CCAGGGTCATGCGGGTGCTC R: GGTGACTGCCACGCCACG	72	119	Mnl I
c.2998G>A	rs751078884	F: TGATCATCCGGTTTGCTTCC R: GGCTTGCTCCCTTGATGAG	60	145	Msp I Sma I
c.3556+1G>T	rs184388696	F: GGTTTAACCATTTCTAGCGAT R: ACTCTTTTGCTGATATCTGC	53	156	Bst4C I
c.3121C>T	rs746485916	F: CTGTCTGAGGCAGTTGGGTG R: CAGCCAGAACCTTCTGAGGG	63	214	BspAC I
c.2293G>A	rs28942075	F: TTCTCTGGTCATCCTGGTGGT R: GCTGCTGTTACCTTTGCCAAG	60	138	Taq I

Примечание: составлено авторами.

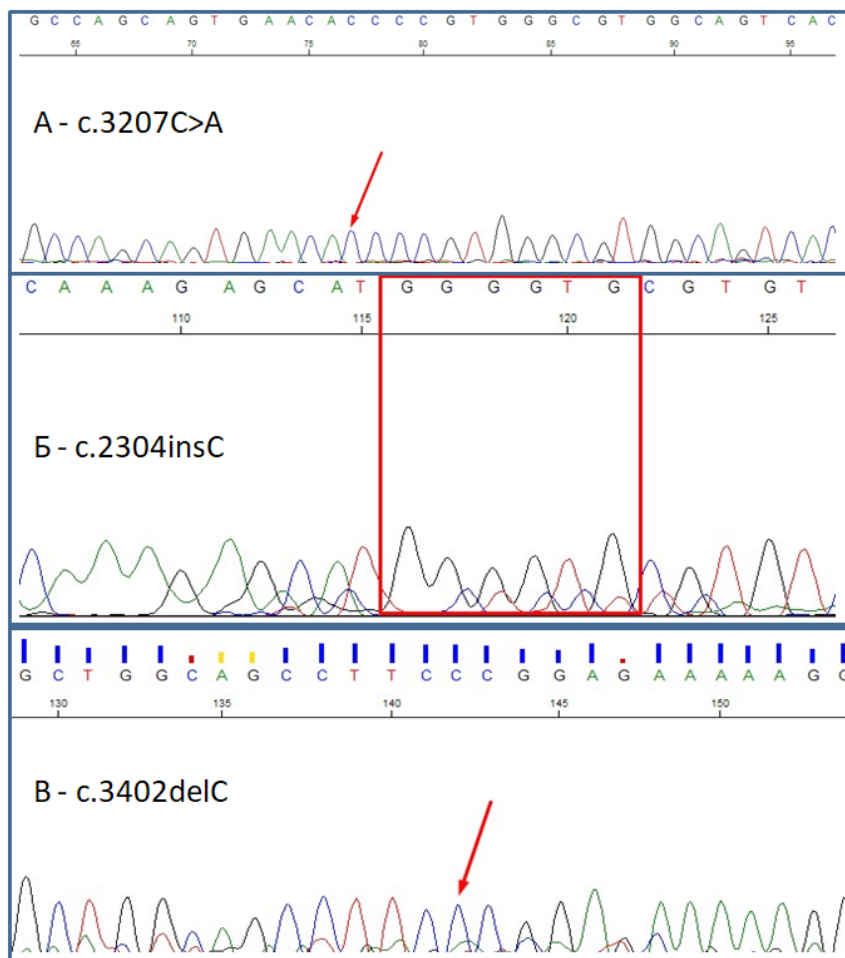


Рис. 1. Результаты анализа вариантов методом секвенирования по Сэнгеру: А – c.3207C>A; Б – c.2304insC; В – c.3402delC

Примечание: изображение авторов.

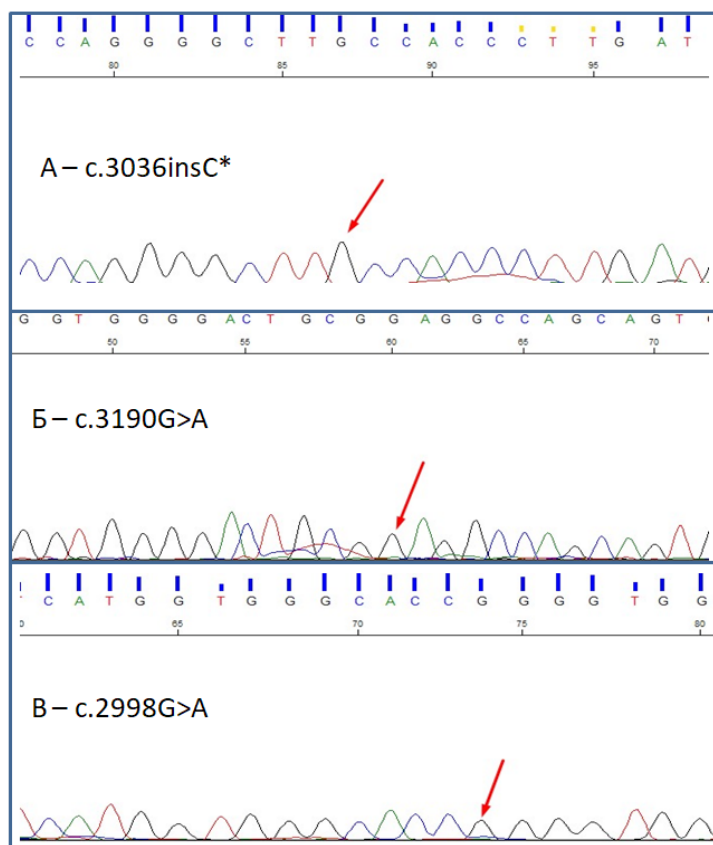


Рис. 2. Результаты анализа вариантов методом секвенирования по Сэнгеру: А – c.3036insC\*; Б – c.3190G>А; В – c.2998G>А  
Примечание: изображение авторов.

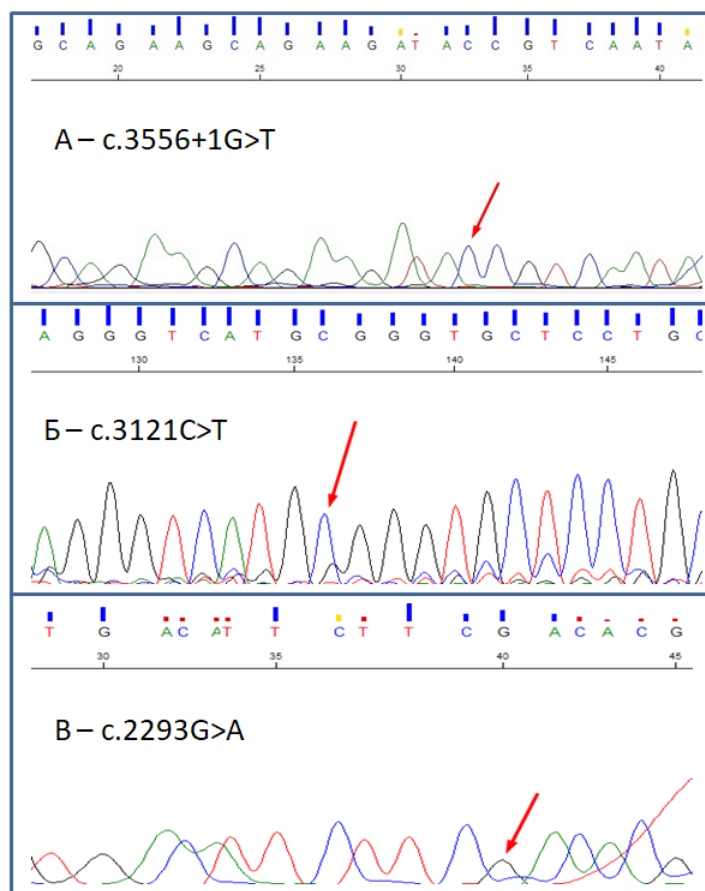


Рис. 3. Результаты анализа вариантов методом секвенирования по Сэнгеру: А – c.3556+1G>Т; Б – c.3121C>Т; В – c.2293G>А  
Примечание: изображение авторов.

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Разработанная тест-система для молекулярно-генетической диагностики болезни Вильсона – Коновалова является эффективным инструментом для подтверждения диагноза у пациентов с уже выявленными лабораторными и клиническими признаками нарушения метаболизма меди. Использование данного лабораторного подхода позволяет проводить обследование пациентов из групп риска, например имеющихотященный семейный анамнез. Более того, тест-си-

стема с минимальными затратами и в сжатые сроки позволяет осуществлять скрининг носительства БВК в общей популяции в рамках прекоцепционного исследования, что придает особую значимость данному решению в контексте планирования беременности.

**Конфликт интересов.** Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

**Conflict of interest.** The authors declare no conflict of interest.

## СПИСОК ИСТОЧНИКОВ

1. Пономарев В. В. Болезнь Вильсона – Коновалова: «великий хамелеон» // Международный неврологический журнал. 2010. № 3. С. 117–122.
2. Руководство по гастроэнтерологии / под ред. Ф. И. Комарова, С. И. Рапопорта. М.: ООО «Медицинское информационное агентство», 2010. 864 с.
3. Roberts E. A., Schilsky M. I. A practice guideline on Wilson disease // *Hepatology*. 2003. Vol. 37, no. 6. P. 1475–1492.
4. Gromadzka G., Bendykowska M., Przybyłkowski A. Wilson's disease – Genetic puzzles with diagnostic implications // *Diagnostics*. 2023. Vol. 13, no. 7.
5. Ferenci P. Regional distribution of mutations of the *ATP7B* gene in patients with Wilson disease: Impact on genetic testing // *Human Genetics*. 2006. Vol. 120, no. 2. P. 151–159.
6. Behari M., Pardasani V. Genetics of Wilson's disease // *Parkinsonism & Related Disorders*. 2010. Vol. 16, no. 10. P. 639–644.
7. Deguti M. M., Genschel J., Cancado E. L. et al. Wilson disease: Novel mutation in the *ATP7B* gene and clinical correlation in Brazilian patients // *Human Mutation*. 2004. Vol. 23, no. 4.
8. Баязутдинова Г. М., Шагина О. А., Поляков А. В. Мутация с.3207С>А гена *ATP7B* – наиболее частая причина гепатолен-тикулярной дегенерации в России: частота и причина распространения // *Медицинская генетика*. 2018. Т. 17, № 4. С. 25–30. <https://doi.org/10.25557/2073-7998.2018.04.25-30>.
9. Figus A., Angius A., Loudianos G. et al. Molecular pathology and haplotype analysis of Wilson disease in Mediterranean populations // *American Journal of Human Genetics*. 1995. Vol. 57, no. 6. P. 1318–1324.
10. Firneisz G., Lakatos P. L., Szalay F. et al. Common mutations of *ATP7B* in Wilson disease patients from Hungary // *American Journal of Medical Genetics*. 2002. Vol. 108, no. 1. P. 23–28.
11. Баязутдинова Г. М., Шагина О. А., Карунас А. С. и др. Спектр мутаций в гене *ATP7B* у российских больных с болезнью Вильсона – Коновалова // *Генетика*. 2019. Т. 55, № 12. С. 1433–1441.
12. Balashova M. S., Tuluzanovskaya I. G., Glotov O. S. et al. The spectrum of pathogenic variants of the *ATP7B* gene in Wilson disease in the Russian Federation // *Journal of Trace Elements in Medicine and Biology*. 2020. Vol. 59.
13. Glotov A. S., Nasykhova Yu. A., Lazareva T. E. et al. Pilot study of preconception carrier screening in Russia: Initial findings and challenges // *Genes*. 2026. Vol. 17, no. 1.
14. Müllenbach R., Lagoda P. J., Welter C. An efficient salt-chloroform extraction of DNA from blood and tissues // *Trends in Genetics*. 1989. Vol. 5, no. 12. P. 391.
15. Franklin by Genoox. URL: <https://franklin.genoox.com/clinical-db/home> (дата обращения: 11.11.2025).
16. Ensembl genome browser 115. URL: <https://www.ensembl.org/> (дата обращения: 11.11.2025).
17. Basic Local Alignment Search Tool. URL: <https://blast.ncbi.nlm.nih.gov/Blast.cgi> (дата обращения: 11.11.2025).

## REFERENCES

1. Ponomaryov V. V. Wilson – Konovalov disease: “A large chameleon”. *International Neurological Journal*. 2010;(3):117–122. (In Russ.).
2. Komarov F. I., Rapoport S. I., eds. *Gastroenterology guidelines*. Moscow: ООО “Meditsinskoe informatsionnoe agentstvo”; 2010. 864 p. (In Russ.).
3. Roberts E. A., Schilsky M. I. A practice guideline on Wilson disease. *Hepatology*. 2003;37(6):1475–1492.
4. Gromadzka G., Bendykowska M., Przybyłkowski A. Wilson's disease – Genetic puzzles with diagnostic implications. *Diagnostics*. 2023;13(7).
5. Ferenci P. Regional distribution of mutations of the *ATP7B* gene in patients with Wilson disease: Impact on genetic testing. *Human Genetics*. 2006;120(2):151–159.
6. Behari M., Pardasani V. Genetics of Wilson's disease. *Parkinsonism & Related Disorders*. 2010;16(10):639–644.
7. Deguti M. M., Genschel J., Cancado E. L. et al. Wilson disease: Novel mutation in the *ATP7B* gene and clinical correlation in Brazilian patients. *Human Mutation*. 2004;23(4).
8. Baiazutdinova G. M., Shchagina O. A., Poliakov A. V. The study of common mutation p.H1069Q in *ATP7B* gene in Russian WD-patients. *Medical genetics*. 2018;17(4):25–30. <https://doi.org/10.25557/2073-7998.2018.04.25-30>. (In Russ.).
9. Figus A., Angius A., Loudianos G. et al. Molecular pathology and haplotype analysis of Wilson disease in Mediterranean populations. *American Journal of Human Genetics*. 1995;57(6):1318–1324.
10. Firneisz G., Lakatos P. L., Szalay F. et al. Common mutations of *ATP7B* in Wilson disease patients from Hungary. *American Journal of Medical Genetics*. 2002;108(1):23–28.
11. Baiazutdinova G. M., Shchagina O. A., Karunas A. S. et al. Mutation spectrum in the *ATP7B* gene in WD-Russian patients. *Russian Journal of Genetics*. 2019;55(12):1433–1441. (In Russ.).
12. Balashova M. S., Tuluzanovskaya I. G., Glotov O. S. et al. The spectrum of pathogenic variants of the *ATP7B* gene in Wilson disease in the Russian Federation. *Journal of Trace Elements in Medicine and Biology*. 2020;59.
13. Glotov A. S., Nasykhova Yu. A., Lazareva T. E. et al. Pilot study of preconception carrier screening in Russia: Initial findings and challenges. *Genes*. 2026;17(1).
14. Müllenbach R., Lagoda P. J., Welter C. An efficient salt-chloroform extraction of DNA from blood and tissues. *Trends in Genetics*. 1989;5(12):391.
15. Franklin by Genoox. URL: <https://franklin.genoox.com/clinical-db/home> (accessed: 11.11.2025).
16. Ensembl genome browser 115. URL: <https://www.ensembl.org/> (accessed: 11.11.2025).
17. Basic Local Alignment Search Tool. URL: <https://blast.ncbi.nlm.nih.gov/Blast.cgi> (accessed: 11.11.2025).

**ИНФОРМАЦИЯ ОБ АВТОРАХ**

**А. А. Басипова** – младший научный сотрудник;  
<https://orcid.org/0000-0002-5020-9561>,  
[anamikhajlova@gmail.com](mailto:anamikhajlova@gmail.com)<sup>✉</sup>

**М. М. Данилова** – лаборант-исследователь;  
<https://orcid.org/0000-0002-3656-230X>,  
[elenamariamassa@gmail.com](mailto:elenamariamassa@gmail.com)

**Ю. А. Насыхова** – кандидат биологических наук, заведующий лабораторией геномики;  
<https://orcid.org/0000-0002-3543-4963>,  
[yulnasa@gmail.com](mailto:yulnasa@gmail.com)

**А. С. Глотов** – доктор биологических наук, заведующий отделом геномной медицины;  
<https://orcid.org/0000-0002-7465-4504>,  
[anglotov@mail.ru](mailto:anglotov@mail.ru)

**ABOUT THE AUTHORS**

**A. A. Basipova** – Junior Researcher;  
<https://orcid.org/0000-0002-5020-9561>,  
[anamikhajlova@gmail.com](mailto:anamikhajlova@gmail.com)<sup>✉</sup>

**M. M. Danilova** – Laboratory Technician;  
<https://orcid.org/0000-0002-3656-230X>,  
[elenamariamassa@gmail.com](mailto:elenamariamassa@gmail.com)

**Yu. A. Nasykhova** – Candidate of Sciences (Biology), Head of Genomics Laboratory;  
<https://orcid.org/0000-0002-3543-4963>,  
[yulnasa@gmail.com](mailto:yulnasa@gmail.com)

**A. S. Glotov** – Doctor of Sciences (Biology), Head of Genomic Medicine;  
<https://orcid.org/0000-0002-7465-4504>,  
[anglotov@mail.ru](mailto:anglotov@mail.ru)