
Научная статья

УДК 577.21; 343.98.065

DOI 10.33184/vest-law-bsu-2025.28.33

Чемерис Алексей Викторович

Уфимский федеральный исследовательский центр Российской академии наук,
Уфимский университет науки и технологий, Уфа, Россия

Гарафутдинов Равиль Ринатович

Уфимский федеральный исследовательский центр Российской академии наук,
Уфимский университет науки и технологий, Уфа, Россия

Халиуллина Айгуль Фаатовна

Уфимский университет науки и технологий, Уфа, Россия

Галяцтдинов Рушан Рафикович

Уфимский университет науки и технологий, Уфа, Россия

Аминев Фарит Гизарович¹

Уфимский университет науки и технологий, Уфа, Россия

ТРИАДА ЧЕЛОВЕЧЕСКИХ ГЕНОМОВ И ГЕНОМНАЯ РЕГИСТРАЦИЯ ВСЕГО НАСЕЛЕНИЯ

Аннотация. Под триадой человеческих геномов понимается присутствие в соматической клетке каждого человека небольшого, наследуемого по материнской линии митохондриального генома, а также двух ядерных геномов, достигающих индивиду от отца и от матери. При этом мужчина в двух своих геномах несет различающиеся половые хромосомы Y и X. У женщин также имеется два отличающихся ядерных генома с половыми хромосомами X, одна из которых достается ей от матери, а другая – от отца. Сейчас современным уровнем изучения генома, в том числе для целей криминалистики, становится секвенирование и сборка диплоидного генома по гаплотипам (двух геномов), что крайне важно, в первую очередь, для ДНК-фенотипирования, которое является важным дополнением к другим используемым подходам, направленным на ДНК-идентификацию личности при проведении расследований. При этом роль ДНК-фенотипирования после начала всеобщей ДНК-регистрации населения (которое рано или поздно произойдет) будет со временем снижаться, но не исчезнет совсем, поскольку могут находиться останки людей, не успевших пройти

такую ДНК-регистрацию. Поднимаемые вопросы этики в связи как с ДНК-регистрацией, так и с ДНК-фенотипированием большей частью надуманы.

Ключевые слова геном, диплоидный геном, секвенирование, ДНК, ДНК-идентификация личности, ДНК-регистрация населения, ДНК-фенотипирование

Для цитирования: Чемерис А.В., Гарафутдинов Р.Р., Халиуллина А.Ф., Галяцтдинов Р.Р., Аминев Ф.Г. Государственная идентичность и ее отражение в российском законодательстве / А.В. Чемерис, Р.Р. Гарафутдинов Р.Р., А.Ф. Халиуллина, Р.Р. Галяцтдинов, А.Ф. Аминев – DOI 10.33184/vest-law-bsu-2025.28.33 // Вестник Института права Башкирского государственного университета. – 2025. – № 4. – С. 361–372.

Финансирование. Работа выполнена за счет гранта Российского научного фонда № 24-28-00834 (<https://rscf.ru/project/24-28-00834>)

Original article

Alexey Viktorovich Chemeris

Ufa Federal Research Center of the Russian Academy of Sciences, Ufa University of Science and Technology, Ufa, Russia

Ravil Rinatovich Garafutdinov

Ufa Federal Research Center of the Russian Academy of Sciences, Ufa University of Science and Technology, Ufa, Russia

Aigul Faatovna Khaliullina

Ufa University of Science and Technology, Ufa, Russia

Rushan Rafikovich Galyatstdinov

Ufa University of Science and Technology, Ufa, Russia

Farit Gizarovich Aminev

Ufa University of Science and Technology, Ufa, Russia

**THE TRIAD OF HUMAN GENOMES AND
GENOMIC REGISTRATION OF THE ENTIRE POPULATION**

Abstract. The human genomic triad refers to the presence in every human somatic cell of a small, maternally inherited mitochondrial genome, as well as two nuclear genomes, inherited from the father and mother. Men carry distinct sex chromosomes, Y and X, in their two genomes. Women also have two distinct nuclear genomes with X sex chromosomes, one inherited from the mother and one from the father. Currently, the state-of-the-art in genome research, including forensic appli-

cations, is the sequencing and assembly of the diploid genome by haplotypes (two genomes). This is crucial, primarily for DNA phenotyping, which is a valuable complement to other approaches used for DNA identification in criminal investigations. Moreover, the role of DNA phenotyping after the start of universal DNA population registration (which will happen sooner or later) will diminish over time, but will not disappear completely, as the remains of people who have not yet undergone such DNA registration may still be present. The ethical issues raised in connection with both DNA registration and DNA phenotyping are largely imaginary.

Keywords genome, diploid genome, sequencing, DNA, DNA identification, DNA population registration, DNA phenotyping

For citation: Chemeris A.V., Garafutdinov R.R., Khaliullina A.F., Galatdinov R.R., Aminev F.G. State Identity and its Reflection in Russian Legislation / A.V. Chemeris, R.R. Garafutdinov R.R., A.F. Khaliullina, R.R. Galyautdinov, A.F. Aminev – DOI 10.33184/vest-law-bsu-2025.28.33 // Bulletin of the Bashkir State University Institute of Law. – 2025. – no. 4. – pp. 361–372.

Funding. The work was carried out at the expense of the Russian Science Foundation grant No. 24-28-00834 (<https://rscf.ru/project/24-28-00834>)

Прежде всего, следует дать пояснение такого отчасти неожиданного названия данной публикации. Для этого необходимо разобраться со смыслом, вкладываемым сейчас в предложенный более ста лет назад термин «геном», под которым ныне понимается вся совокупность нуклеотидных последовательностей гаплоидного набора хромосом высших организмов. В этом определении уже присутствует коллизия, поскольку, в частности, у человека в норме имеется 46 хромосом, но у женщин их 23 пары, включая половые X-хромосомы, а у мужчин – 22 пары аутосом и две разных половых хромосомы – X и Y. Следовательно, у мужчины (не вдаваясь в прочие различия, возникающие из-за происходящего кроссинговера при образовании гамет), по сути, имеются два отличающихся варианта гаплоидных наборов из 23 хромосом – мужского и женского типов, поскольку в первом половая хромосома – Y, а во втором – X, соответственно. Можно сказать, что мужчина несет два генома: один – мужского типа, а другой – женского. Тогда как женщина несет два генома женского типа.

Фактически, у конкретного человека нет «генома человека» как такового ввиду того, что у каждого из нас имеется по два отличающихся ядерных генома, достаемые от отца и от матери. Причем подчас эти два генома одного человека отличаются довольно сильно, что с точки зрения здоровья человека хорошо, поскольку известно, что близкородственные браки, объединяющие похожие геномы, часто ведут к генетическим нарушениям. При этом словосочетание «геном человека» стало уже обыденным и применяется повсеместно, и это (пока) допустимо. Хуже другое: понятием «геном человека» оперируют и специалисты, в том числе генетики, подразумевая под ним ДНК из всех 46 хромо-

сом. Но это не так, поскольку это представления, по крайней мере, четвертьвековой давности. Однако нынешние (массовые) технологии секвенирования ДНК до сих пор таковы, что сначала выделяется тотальная ДНК, содержащаяся в полном комплекте хромосом, затем производится секвенирование коротких фрагментов хромосом из всей выделенной ДНК, после чего проводится компьютерная сборка. Причем даже в случае нанопорового или PacBio секвенирования с их ультрадлинными и длинными прочтениями соответственно все равно секвенированные фрагменты являются короткими по отношению к длине самих хромосом. В итоге собираются нуклеотидные последовательности, составляющие половинный (гаплоидный) набор хромосом, фактически квазигеном. Это происходит по причине в целом высокой схожести парных (отцовских и материнских) хромосом и невозможности достоверно разграничивать по принадлежности их нуклеотидные последовательности. Но бесконечно так продолжаться не может, и уже на протяжении ряда лет осуществляются попытки собирать из первичных данных секвенирования полные диплоидные геномы. Еще полтора десятилетия назад Дж.К.Вентер [1] указал на необходимость секвенирования диплоидных геномов, но она, к сожалению, тот его призыв не был воспринят должным образом. При этом персональный геном самого Вентера возглавляемым им коллективом был секвенирован в диплоидном формате (частично) насколько тогда позволяли существующие технологии еще в 2007 г. [2]. Вскоре после статьи Вентера была опубликована работа других американских авторов [3], в которой, рассуждая о предиктивной емкости персональных геномов, они не упомянули об установлении нуклеотидных последовательностей обоих аллелей всех генов и о фазированной гаплотипной сборке. К тому же в трех комментариях к той статье вопрос о диплоидном статусе геномов не ставился. Более того, в 2020 г. в журнале Nature вышла публикация [4], где были приведены 10 предсказаний из области геномики человека, которые могут состояться к 2030 году, но про секвенирование диплоидных геномов людей не упоминалось, а без этого геномика будущего невозможна.

Все же сейчас в некоторых статьях стало, наконец, подчеркиваться, что у человека имеется два (ядерных) генома [5]. Во многих публикациях используется понятие «диплоидный геном», имея ввиду два гаплоидных генома. Было обнаружено, что два генома одного человека отличаются на 3.3% [6], при том, что ранее считалось, что парные хромосомы сильно похожи друг на друга, но это оказалось серьезным заблуждением. Не так давно внимание научной общественности было обращено на то, что секвенирование генома человека размером 3 млрд.п.н. уже не является современным уровнем, а нужно вести фазированную сборку диплоидного генома размером 6 млрд.п.н. по гаплотипам в формате T2T, или «от теломеры до теломеры» [7]. Это абсолютно оправданно, поскольку и генотип, и фенотип определяются полным комплектом хромосом и, соответственно, всей ДНК в них. Однако секвенирование и сборка диплоид-

ного генома человека представляет собой непростую задачу из-за уже упоминавшейся высокой схожести парных хромосом. Диплоидные геномы с высококачественной сборкой известны пока лишь для относительно небольшого количества человек. Так, относительно недавно сообщено о секвенировании диплоидных геномов у 65 человек, для которых в фазированном виде по гаплотипам собрано 130 геномов [8]. Проводящееся так называемое статистическое фазирование большого числа квазигеномов здесь в расчет не принимаем [9], поскольку оно принципиально не может быть высоко достоверным.

Ведущееся сейчас массовое секвенирование геномов человека обеспечивает на самом деле сборку консенсусных (небиологических) квазигеномов, в которых в мозаичном, т.е. в произвольном порядке перемежаются участки ДНК материнских и отцовских хромосом, что ведет к невозможности в ряде случаев предсказания истинных белковых последовательностей и, соответственно, к неверной оценке выполняемых ими функций. Впрочем, это имеет, главным образом, отношение к персонифицированной медицине будущего, но и для судебной медицины крайне важно знать диплоидные геномы, в первую очередь для ДНК-фенотипирования, поскольку нужно использовать информацию об особенностях ДНК из всех 46 хромосом, так как один геном не в состоянии дать нужные сведения и способен вводить в заблуждения, недопустимые в криминалистике. Впрочем, и для медицины тоже.

Все же для большей ясности нужно коснуться звучащих предложений использовать в ДНК-криминалистике информацию о полных ядерных (квази)геномах людей. На самом деле, это абсолютно лишено смысла, поскольку на момент появления таких предложений исходили из геномов человека размером 3 млрд.п.н. (квазигеномов), а для подобных анализов нужно оперировать двумя геномами каждого человека общим размером около 6 млрд.п.н., что не в разы, а на порядки увеличивает стоимость подобного секвенирования при его значительно большей продолжительности. К тому же часто экспертам-криминалистам приходится иметь дело с разрушенной ДНК, и восстановить из нее квазигеном, не говоря уже о диплоидном геноме, будет трудновыполнимой задачей. Да и объем хранимых данных об одном человеке в таком случае будет превышать 6 Гб. Можно обратиться к интервью, данному в 2013 г. родоначальником ДНК-идентификации личности А.Джеффрисом, в котором он высказался о будущем ДНК-криминалистики в ближайшие 5-10 лет [10]. Касательно полных геномов А.Джеффрис отметил, что нынешние STR-профили вполне достаточны для принятия судебных решений, а при предоставлении в суд излишне большого объема информации по последовательностям ДНК могут возникнуть нежелательные проблемы. Здесь нужно заметить, что в те времена (середина 2010-х гг.) о необходимости секвенирования и сборки диплоидных геномов (человека) во всем мире серьезно задумывались лишь немногие, что уже отмечалось выше. При этом выборочные локусы из обоих геномов человека, используемые для ДНК-идентификации людей, можно сравнить с фотогра-

фией в паспорте, которая вполне обеспечивает первичное / быстрое / предварительное (в зависимости от обстоятельств) опознание / идентификацию человека, что вполне достаточно для большинства криминалистических случаев на основе полиморфизма крошечной части геномной ДНК. При этом объем хранимой информации по одному человеку при оптимальном способе ДНК-цифровизации выборочных локусов составит всего несколько килобайт, что во многом зависит от типов маркерных признаков, используемых для этих целей.

На протяжении уже 30 лет для ДНК-идентификации используются высокополиморфные STR-локусы, имеющие массу недостатков и из-за этого мало подходящие для ДНК-регистрации всего населения, которое рано или поздно произойдет. Но маркерными признаками для этого в геномах людей должны быть лучше наследуемые однонуклеотидные замены, называемые также SNP (Single-Nucleotide Polymorphism), которых уже известно более миллиарда [11], и это количество SNP обнаружено только после лишь крайне небольшой доли изученных человеческих геномов, которых на Планете сейчас имеется около 16 млрд. у 8-ми млрд. живущих жителей. Хотя однонуклеотидные замены менее полиморфны нежели STR-локусы при нахождении первых в составе так называемых микрогаплотипов [12], которые, впрочем, правильнее называть микроди-плотипами [13], поскольку в анализ берется информация о микрогаплотипах из обеих парных хромосом, число возможных комбинаций резко возрастает и может превысить даже гугол (10^{100}).

Таким образом, вероятность случайного совпадения ДНК-информации, необходимой для геномной регистрации всего населения в криминалистических целях, будет ничтожно мала. И это при том, что ДНК-регистрация всего населения, а также однозначная, осуществляемая на том же принципе ДНК-идентификация личности становится велением времени в силу целого ряда причин, среди которых одной из главных является борьба с преступностью. Но люди с некоторых пор стали испытывать в связи с анализом ДНК некий иррациональный страх, опасаясь вмешательства в их личную жизнь, что отчасти оправданно. Поэтому для будущей ДНК-регистрации всего населения должны быть выбраны участки их геномов, точнее их экзотов, представляющих собой кодирующую часть геномов, но эти самые однонуклеотидные замены должны быть выбраны с таким расчетом, чтобы они приходились на незначащие места в триплетах, что за счет вырожденности генетического кода не будет приводить к заменам аминокислот в белках и следовательно влиять на фенотипические проявления. То есть в этом случае генетический полиморфизм и различия по ДНК у людей есть, а фенотипических отличий по данным белкам нет. И это крайне важно для ДНК-регистрации всего населения.

Однако пока до всеобъемлющей ДНК-регистрации еще далеко, а преступников нужно находить. Причем в случае обнаружения биологических следов, выделения из них ДНК, ее анализа может стать, что в базе данных информации о ней (ДНК-профиля) нет и тогда на помощь может прийти ДНК-

фенотипирование, с помощью которого можно установить с довольно высокой вероятностью те ли или иные внешне видимые признаки человека (цвет и структуру волос, облысение, поседение, цвет радужной оболочки глаз, пигментацию кожи, веснушки, черты лица и пр.), которому те биологические следы принадлежали. Но здесь ДНК-фенотипирование в части маркерных признаков входит в противоречие с таковыми, пригодными для геномной регистрации, поскольку в этих случаях как раз необходимо выявлять видимые различия между людьми. Однако масштабы анализов по ДНК-фенотипированию незначительны и будут снижаться по мере роста информации при планомерной ДНК-регистрации населения. При этом нужно ли считать ли персональными данными, выявляемыми на основе ДНК внешне видимые всем признаки в виде цвета волос, глаз, пигментации кожи и прочих подобных характеристик – вопрос. На который, впрочем, все же скорее нужно дать отрицательный ответ – не являются. К тому же можно исходить из того, что гораздо важнее раскрыть преступление и изобличить преступника нежели раскрыть и так видимые всем черты облика человека. Тем более, если преступление было совершено против половой неприкосновенности с прочими отягчающими обстоятельствами, став резонансным. Также нельзя оставить здесь без внимания установление черт человека по обнаруженным останкам, в том числе скелетированным, что уже проводится [14, 15]. В этих случаях этические вопросы как таковые отсутствуют, учитывая, что нужно раскрыть давнее преступление. И такие примеры уже есть. В частности американская фирма Parabon-Nanolabs (<https://snapshot.parabon-nanolabs.com>) при финансовой поддержке Министерства обороны США разработала систему ДНК-фенотипирования Snapshot, используя передовые алгоритмы машинного обучения и специализированный биоинформатический подход (который скрывается во избежание появления конкурентов, поскольку для той фирмы это бизнес) способна довольно точно предсказывать генетическую родословную, цвет глаз, волос, кожи, веснушки и морфологию лица отдельных людей разных национальностей, включая даже людей со смешанным происхождением, в том числе для скелетированных останков. Это позволило данной компании в 2018 г. по настоящее время идентифицировать по внешним видимым чертам физиономии человека около 400 преступников и жертв преступлений.

Возвращаясь к названию данной публикации, нужно еще раз констатировать, что у каждого человека имеется два ядерных генома, а упомянутая в заголовке триада человеческих геномов в дополнении к ядерным содержит еще митохондриальный геном, или коротко митогеном. Хотя его размер меньше размера ядерного генома почти в 200 тысяч раз, митогеном несет ряд генов, нарушения которых ведут к болезненным состояниям, что, впрочем, ни в коем случае не должно учитываться при ДНК-фенотипировании. Но для криминалистики митогеном, хотя и несет не так много полиморфных участков, представляет отдельный интерес, поскольку наследуется по материнской линии, однако главным его преимуществом является высокая копияность, позволяющая проводить его исследования у старых или поврежденных образцов, что делает ми-

тогеном востребованным в ряде трудных случаев, когда анализ ядерной ДНК не представляется возможным. И многочисленные случаи применения анализа митогеномов в криминалистике описаны нами ранее [16], поэтому здесь на этом останавливаться не будем и продолжим наше исследование.

Список источников

1. Venter J.C. Multiple personal genomes await. / J.C. Venter // Nature. – 2010. – V.464. – P.676–677. [Электронный ресурс]. URL: <https://www.nature.com/articles/464676a> (дата обращения: 02.11.2025).
2. Levy S. The diploid genome sequence of an individual human. / S. Levy, G. Sutton, P.C. Ng // PLoS Biol. – 2007. – V.5(10). P. 250-254. [Электронный ресурс]. URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17803354/> (дата обращения: 01.11.2025).
3. Roberts N. J. The predictive capacity of personal genome sequencing. / N. J. Roberts, J.T. Vogelstein, G. Parmigiani // Sci Transl Med. – 2012. – V.4 (133). – P. 133-135. [Электронный ресурс]. URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22472521/> (дата обращения: 03.11.2025).
4. Green E.D. Strategic vision for improving human health at The Forefront of Genomics. / E.D. Green, C. Gunter, L.G. Biesecker // Nature. – 2020. – V.586. – P. 683-692. [Электронный ресурс]. URL: <https://www.genome.gov/sites/default/files/media/files/2022-11/Strategic-vision-for-improving-human-health-at-The-Forefront-of-Genomics.pdf> (дата обращения: 04.11.2025).
5. Vollger M. R. A haplotype-resolved view of human gene regulation. / M. R. Vollger, E.G. Swanson, S.J. Neph // BioRxiv. – 2025. – V.2. – P.176–187. [Электронный ресурс]. URL: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC12157683/> (дата обращения: 02.11.2025).
6. Jarvis E.D, Formenti G, Rhie A. Human Pangenome Reference Consortium. Semi-automated assembly of high-quality diploid human reference genomes./ E. D. Jarvis, G. Formenti, A. Rhie // Nature. –2022. – V.611. – P. 519-531. [Электронный ресурс]. URL: https://www.researchgate.net/publication/364384769_Semi-automated_assembly_of_high-quality_diploid_human_reference_genomes (дата обращения: 02.11.2025).
7. Porubsky D, Vollger M. R, Harvey W. T et al. Gaps and complex structurally variant loci in phased genome assemblies / D Porubsky, M.R. Vollger, W.T. Harvey // Genome Res. – 2023. – V.33(4). P.496-510. [Электронный ресурс]. URL:https://www.researchgate.net/publication/370680253_Gaps_and_complex_structurally_variant_loci_in_phased_genome_assemblies (дата обращения: 12.11.2025).
8. Logsdon G. A, Ebert P, Audano P. A et al. Complex genetic variation in nearly complete human genomes./ G.A. Logsdon, P Ebert, P. Audano et al.// BioRxiv – 2024. – V.644. – P.276–287. [Электронный ресурс]. URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40702183/> (дата обращения: 12.11.2025).

9. Wertenbroek R, Hofmeister R. J, Xenarios I et al. Improving population scale statistical phasing with whole genome sequencing data. / R Wertenboek, R.J. Hofmeister, I Xenarios // PLoS Genet. – 2024. – V.20(7) – P. 220-229. [Электронный ресурс]. URL: https://www.researchgate.net/publication/381961448_Improving_population_scale_statistical_phasing_with_whole-genome_sequencing_data (дата обращения: 01.11.2025).

10. Jeffreys A.J. The man behind the DNA fingerprints: an interview with Professor Sir Alec Jeffreys. / A.J. Jeffreys // Investig Genet. – 2013. – V.4(1). [Электронный ресурс]. URL: https://www.researchgate.net/publication/258640668_The_man_behind_the_DNA_fingerprints_An_interview_with_Professor_Sir_Alec_Jeffreys (дата обращения: 02.11.2025).

11. Phan L, Zhang H, Wang Q et al. The evolution of dbSNP: 25 years of impact in genomic research. / L Phan, H Zhang, Q Wang et al. // Nucleic Acids Res. – 2025. – V.53. [Электронный ресурс]. URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39530225/> (дата обращения: 02.11.2025).

12. Kidd K.K., Pakstis A.J., Speed W.C. et al. Microhaplotype loci are a powerful new type of forensic marker / K.K. Kidd, A.J. Pakstis, W.C. Speed et al. // Forensic Science International Genetics Supplement Series. – 2013. – V.4. – P.123-129. [Электронный ресурс]. URL: https://www.researchgate.net/publication/274619002_Microhaplotype_loci_are_a_powerful_new_type_of_forensic_marker (дата обращения: 13.11.2025).

13. Чемерис Д.А., Гарафутдинов Р.Р., Сагитов А.М. и др. Микродиплотипы как новые маркеры для ДНК-идентификации личности/ Д.А. Чемерис, Р.Р. Гарафутдинов, А.М. Сагитов и др. // Биомика. – 2020. – №12(2). – С. 300-317.

14. Fabbri M, Alfieri L, Mazdai L et al. Application of Forensic DNA Phenotyping for Prediction of Eye, Hair and Skin Colour in Highly Decomposed Bodies. / M Fabbri, L Alfieri, L Mazdai et al. // Healthcare. – 2023. – V.647. – P.370–377. [Электронный ресурс]. URL: https://www.researchgate.net/publication/368765612_Application_of_Forensic_DNA_Phenotyping_for_Prediction_of_Eye_Hair_and_Skin_Colour_in_Highly_Decomposed_Bodies (дата обращения: 02.11.2025).

15. Inkret J, Zupanc T, Zupanič Pajnič I. A Multisample Approach in Forensic Phenotyping of Chronological Old Skeletal Remains Using Massive Parallel Sequencing (MPS) Technology. / J. Inkret, T. Zupanc, Zupanič Pajnič I. // Genes (Basel). – 2023. – V.647. – P.376–397. [Электронный ресурс]. URL: https://www.researchgate.net/publication/372384138_A_Multisample_Approach_in_Forensic_Phenotyping_of_Chronological_Old_Skeletal_Remains_Using_Massive_Parallel-Sequencing_MPS_Technology (дата обращения: 02.11.2025).

16. А. В. Чемерис. ДНК-криминалистика : монография / А. В. Чемерис. – Москва : Наука, 2022. – 465 с.

References

1. J.C. Venter Multiple personal genomes await. *Nature Journal*, 2010, vol. 464, no. 1, p. 676–677. Available at: <https://www.nature.com/articles/464676a>. (accessed: 02.11.2025). (In English).
2. S. Levy, G. Sutton, P.C. Ng The diploid genome sequence of an individual human. *PLoS Biol. Journal*, 2007, vol. 5(10), p. 250-254. Available at: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17803354/>. (accessed: 01.11.2025). (In English).
3. N.J. Roberts The predictive capacity of personal genome sequencing, 2012, vol. 4, no. 133, p. 133-135. Available at: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22472521/>. (accessed: 03.11.2025). (In English).
4. E.D. Green Strategic vision for improving human health at The Forefront of Genomics, 2020, vol. 586, p. 683-692. Available at: <https://www.genome.gov/sites/default/files/media/files/2022-11/Strategic-vision-for-improving-human-health-at-The-Forefront-of-Genomics.pdf>. (accessed: 04.11.2025). (In English).
5. M.R. Vollger A haplotype-resolved view of human gene regulation. *BioRxiv Journal*, 2025, vol. 2, p. 176-187. Available at: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC12157683/>. (accessed: 02.11.2025). (In English).
6. E.D. Jarvis, G. Formenti, A Rhie Human Pangenome Reference Consortium. Semi-automated assembly of high-quality diploid human reference genomes. *Nature Journal*, 2022, vol. 611, p. 519-531. Available at: https://www.researchgate.net/publication/364384769_Semi-automated_assembly_of_high-quality_diploid_human_reference_genomes. (accessed: 02.11.2025). (In English).
7. D. Porubsky, M.R. Vollger, W.T. Harvey et al. Gaps and complex structurally variant loci in phased genome assemblies, 2023, vol. 33, no. 4, p. 496-510. Available at: https://www.researchgate.net/publication/370680253_Gaps_and_complex_structurally_variant_loci_in_phased_genome_assemblies. (accessed: 12.11.2025). (In English).
8. G.A. Logsdon, P Ebert, P.A. Audano et al. Complex genetic variation in nearly complete human genomes. *BioRxiv Journal*, 2024, vol. 644, p. 276-287. Available at: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40702183/>. (accessed: 12.11.2025). (In English).
9. R Wertenboek, R.J. Hofmeister, I Xenarios et al. Improving population scale statistical phasing with whole genome sequencing data. *PloS Genet Journal*, 2024, vol. 20, no. 7, p. 220-229. Available at: https://www.researchgate.net/publication/381961448_Improving_population_scale_statistical_phasing_with_whole-genome_sequencing_data (accessed: 01.11.2025). (In English).

10. A.J. Jeffreys The man behind the DNA fingerprints: an interview with Professor Sir Alec Jeffreys. *Investig Genet Journal*, 2013, vol. 4, no. 1. Available at: https://www.researchgate.net/publication/258640668_The_man_behind_the_DNA_fingerprints_An_interview_with_Professor_Sir_Alec_Jeffreys. (accessed: 02.11.2025). (In English).
11. L Phan, H Zhang, Q Wang et al The evolution of dbSNP: 25 years of impact in genomic research. *Nucleic Acids Res. Journal*, 2025, vol. 53. Available at: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39530225/> (accessed: 02.11.2025). (In English).
12. K.K. Kidd, A.J. Pakstis, W.C. Speed et al. Microhaplotype loci are a powerful new type of forensic marker. *Forensic Science International Genetics Supplement Series Journal*, 2013, vol. 4, p. 123-129. Available at: https://www.researchgate.net/publication/274619002_Microhaplotype_loci_are_a_powerful_new_type_of_forensic_marker. (accessed: 13.11.2025). (In English).
13. Chemeris D.A. Microdiplotypes as New Markers for DNA Identity. *Biomica*, 2020, no. 12(2), pp. 300-317. (In Russian).
14. M Fabbri, L Alfieri, L Mazdai et al. Application of Forensic DNA Phenotyping for Prediction of Eye, Hair and Skin Colour in Highly Decomposed Bodies, 2023, vol. 647, p. 370-377. Available at: https://www.researchgate.net/publication/368765612_Application_of_Forensic_DNA_Phenotyping_for_Prediction_of_Eye_Hair_and_Skin_Colour_in_Highly_Decomposed_Bodies. (accessed: 02.11.2025). (In English).
15. J. Inkret, T. Multisample Approach in Forensic Phenotyping of Chronological Old Skeletal Remains Using Massive Parallel Sequencing (MPS) Technology, 2023, vol. 647, p. 376-397. Available at: https://www.researchgate.net/publication/372384138_A_Multisample_Approach_in_Forensic_Phenotyping_of_Chronological_Old_Skeletal_Remains_Using_Massive_Parallel-Sequencing_MPS_Technology. (accessed: 02.11.2025). (In English).
16. Chemeris A.V. DNA forensics. Moscow: Nauka, 2022. 465 p.

Информация об авторах

Information about the Authors

Чемерис Алексей Викторович – д.б.н., проф., гл.н.с. Институт биохимии и генетики Уфимского федерального исследовательского центра Российской академии наук, профессор кафедры криминалистики Институт права ФГБОУ ВО «Уфимский университет науки и технологий»	Chemeris Aleksey Viktorovich – Doctor of Biological Sciences, Professor, Chief Researcher, Institute of Biochemistry and Genetics, Ufa Federal Research Center, Russian Academy of Sciences; Professor, Chair of Forensic Science, Institute of Law, Ufa University of Science and Technology
--	---

Гарафутдинов Равиль Ринатович – д.х.н., к.б.н., зав. лабораторией, Институт биохимии и генетики Уфимского федерального исследовательского центра Российской академии наук, доцент кафедры органической и биоорганической химии Институт химии и защиты в чрезвычайных ситуациях ФГБОУ ВО «Уфимский университет науки и технологий»

Garafutdinov Ravil Rinatovich – Doctor of Chemical Sciences, Candidate of Biological Sciences, Head of Laboratory, Institute of Biochemistry and Genetics of the Ufa Federal Research Center of the Russian Academy of Sciences, Associate Professor of the Department of Organic and Bioorganic Chemistry of the Institute of Chemistry and Protection in Emergency Situations of the Federal State Budgetary Educational Institution of Higher Education “Ufa University of Science and Technology”

Халиуллина Айгуль Фаатовна – к.ю.н., доцент кафедры криминалистики, Институт права ФГБОУ ВО «Уфимский университет науки и технологий»

Khaliullina Aigul Faatovna – PhD in Law, Associate Professor of the Chair of Forensic Science, Institute of Law, Ufa University of Science and Technology

Галяутдинов Рушан Рафикович – к.ю.н., доцент кафедры криминалистики, Институт права ФГБОУ ВО «Уфимский университет науки и технологий»

Rushan Rafikovich Galyautdinov – PhD in Law, Associate Professor, Chair of Forensic Science, Institute of Law, Ufa University of Science and Technology

Аминев Фарит Гизарович – д.ю.н., проф., профессор кафедры криминалистики, Институт права ФГБОУ ВО «Уфимский университет науки и технологий»

Aminev Farit Gizarovich – Doctor of Law, Professor, Professor of the Chair of Forensic Science, Institute of Law, Ufa University of Science and Technology

Статья поступила в редакцию 15.10.2025; одобрена после рецензирования 22.10.2025; принята к публикации 01.12.2025.

The article was submitted 15.10.2025; approved after reviewing 22.10.2025; accepted for publication 01.12.2025.