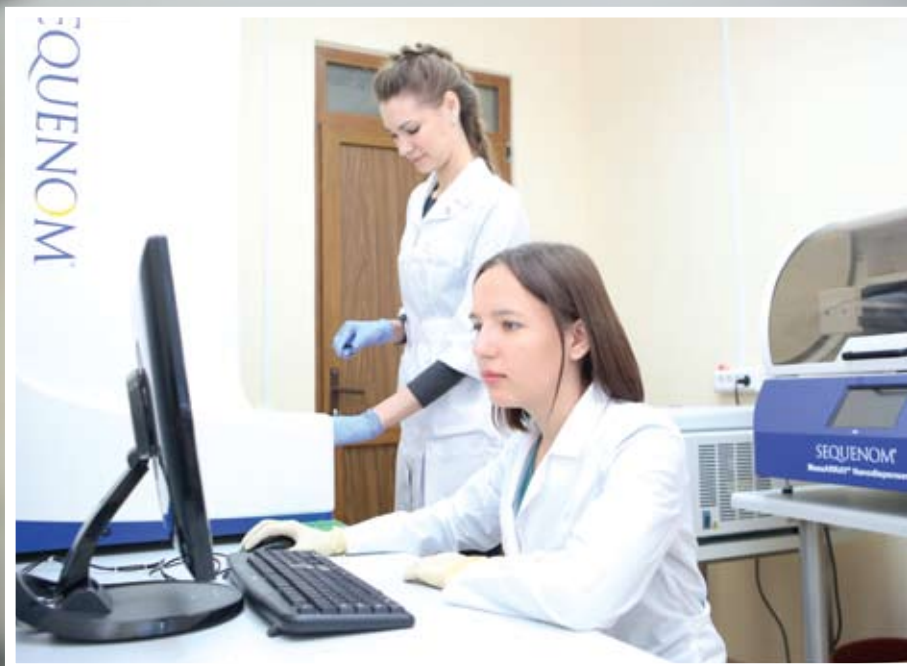


ТЕРРИТОРИЯ

№ 4-6 (58-60)
Ноябрь 2017

The Territory of Intelligence

ИНТЕЛЛЕКТА



«Дорожная карта» томской генетики



Томскому институту медицинской генетики исполнилось 35 лет

6
стр.



В материале и на обложке – Фото Оксаны Губайдулиной

«Дорожная карта» томской генетики Томскому институту медицинской генетики исполнилось 35 лет



Валерий Пузырёв



Вадим Степанов



Людмила Назаренко

Этот год для научно-исследовательского института медицинской генетики ФГБНУ «Томский национальный исследовательский медицинский центр РАН» богат на юбилеи. Своё семидесятилетие отметили его основатель и долгие годы бессменный руководитель, а ныне – научный руководитель института, профессор, академик РАН Валерий Павлович Пузырёв и заместитель директора по научной и лечебной работе, профессор Людмила Павловна Назаренко. 35 лет исполнилось самому Томскому институту медицинской генетики – одному из ведущих научных медицинских центров страны и второму подобного профиля учреждению в России. Так что проведение традиционной научной конференции (уже одиннадцатой по счёту) «Генетика человека и патология» будет приурочено именно к этим значимым событиям.

Конференция состоится 27–30 ноября и будет посвящена обсуждению достижений в различных направлениях современной медицинской генетики и генетики человека, в том числе – развиваемых в НИИ медицинской генетики. В ней примут участие около 300 учёных и врачей из России, ближнего и дальнего зарубежья. В том числе ожидается приезд таких светил в области генетической науки, как профессор Альберт Шинзель из Швейцарии, профессор Штефан Шустер из Сингапура и других.

В программе конференции запланированы пленарные лекции ведущих специалистов института и других медико-генетических учреждений России. Мероприятие будет зарегистрировано в системе непрерывного медицинского образования.

– На конференции планируется обсуждение таких научных направлений, как генетика многофакторных заболеваний, цитогенетика человека и хромосомные болезни, генетика моногенных заболеваний и многое-многое другое, – рассказывает директор НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, член-корреспондент РАН, профессор **Вадим Степанов**. – По большому счёту, главная наша задача – сделать так, чтобы фундаментальные достижения за много лет как можно быстрее реализовались на практике. Поэтому на этом большом мероприятии мы планируем и обсуждение проблем медико-генетического консультирования, и симпозиум, посвящённый пренатальной диагностике, и «круглый стол» для врачей-генетиков, и школу по орфанным наследственным заболеваниям. Очень важно, что участие во всём этом будут принимать не только учёные и врачи, но пациентские организации. Всё это согласуется с основными принципами так называемой «медицины четырёх П»: профилактической (предотвращающей болезнь), превентивной (исследующей болезнь заранее), персональной (базирующейся на основе персональных генетических данных) и партисипационной (предполагающей активное участие пациента и его семьи во всех лечебных мероприятиях).

Одним из ключевых моментов конференции будет панельная дискуссия, посвящённая использованию персональных геномных данных в медико-генетическом консультировании – очень популярному в настоящее время направлению. А особенность нынешнего мероприятия в том, что секвенирование персональных геномов будет рассматриваться на примере генома академика Пузырёва (!).

Состоится и конкурс молодых учёных, будут организованы школы по современным методам молекулярно-генетической диагностики, а также планируется проведение совещания руководителей региональных медико-генетических служб.

«Изыюминку» и праздничность предстоящей конференции придадут вечерние лекции свободного формата, которые прочтут основатели института и юбиляры – Валерий Пузырёв и Людмила Назаренко. Они расскажут о своём пути в науке и клинике, о создании института, поведают интересные факты из своей личной биографии. Заслуживает внимание и оригинальное название этих лекций: «Дорожная карта прожитой в науке жизни» – у Валерия Павловича и «Моя нескудная жизнь в науке» – у Людмилы Павловны.

Так что налицо интеграция персональной праздничной составляющей конференции с её актуальной значимостью!

В преддверии праздничных мероприятий будет не лишним вспомнить историю института.

Она началась в 1982 году с организации отдела медицинской генетики, на базе которого через несколько лет был создан НИИ медицинской генетики – второй в стране. Под руководством назначенного на должность его директора Валерия Павловича Пузырёва были определены основные направления научных исследований института, сформирован коллектив молодых учёных, создана материально-техническая база. А в 1994 году по его инициативе при институте открылась единственная за Уралом специализированная клиника наследственных болезней, что способствовало развитию в сибирском регионе современной медико-генетической службы.

Сегодня это своеобразный бренд Томской области. Здесь оказывают медико-генетическую помощь жителям всех сибирских регионов, Дальнего Востока, Якутии. Её работа включает в себя консультирование и диагностику сложных и редких случаев наследственных заболеваний, разработку, апробацию и внедрение новых методов диагностики, лечения и реабилитации больных с наследственной патологией, дородовую диагностику. Активно развивается и преимплантационная диагностика.

Томский институт был первым, где на базе клиники был внедрён полный неонатальный скрининг. Вот уже

на протяжении нескольких лет здесь проходят УЗИ-обследования все беременные женщины Томска и близлежащих районов области. Благодаря специалистам института в настоящее время Томск занимает ведущее место по проведению неонатального скрининга в стране.

После образования института практически сразу же было организовано Томское общество медицинских генетиков и поставлен вопрос о подготовке кадров. В 1989 году в Томском медицинском институте (ныне – СибГМУ) на кафедре нервных болезней начали читать курс медицинской генетики. А ровно через десять лет была создана первая и единственная кафедра. Сегодня она располагается на базе генетической клиники, что позволяет не просто читать здесь лекции студентам, но и разбирать на месте те или иные клинические случаи. Перед кафедрой стоят стратегические задачи: генетика становится главной методологической основой для медицины, без знания которой невозможно лечить на современном уровне.

Кстати, первоначально институт генетики хотели открыть в соседнем Новосибирске, где в то время уже существовала первая в Сибири лаборатория медицинской генетики на базе Института клинической экспериментальной медицины СО АМН СССР, которым руководил академик Влаиль Петрович Казначеев.

Но предпочтение всё же отдали Томску.

– Это произошло потому, что Томск тогда активно развивался, – поясняет **Валерий ПУЗЫРЁВ**. – Здесь уже были созданы крупные академические институты – кардиологии, онкологии, психического здоровья. Для полного завершения «витального цикла» не хватало института, который бы занимался генетическими проблемами зарождения и развития человека. Дело в том, что в начале 80-х годов генетика в Сибири была представлена исследованиями только в области флоры и фауны. И, конечно же, вряд ли бы отдел, а потом и институт, появились бы в Томске без энергии и целеустремлённости таких выдающихся людей, как известный советский генетик, академик Николай Павлович Бочков, первый секретарь Томского обкома КПСС Егор Кузьмич Лигачёв и один из крупнейших организаторов отечественного здравоохранения, в то время первый директор Томского научного центра Академии медицинских наук СССР, академик Анатолий Иванович Потапов.

Сегодня Томский институт медицинской генетики – одно из ведущих в стране научных учреждений в области генетики человека и медицинской генетики. Он работает по широкому спектру направлений современной генетики (клеточные технологии, медицинская биотехнология, генодиагностика), обладает современной технологической базой для научных работ, а также является одним из лидеров по приборному оснащению. Он регулярно занимает в тройке – третьи места среди академических медицинских институтов Сибири по количеству получаемых грантов, за счёт чего формируется более 60 процентов финансирования фундаментальных исследований учреждения. Несмотря на «сибирскую» прописку института и нацеленность на трансляцию результатов в практику, фундаментальные работы НИИ медицинской генетики находятся на высоком международном уровне и хорошо известны в генетическом мире: учёные института постоянно публикуются в самых престижных научных журналах, делают доклады на ведущих научных форумах, институт является участником нескольких крупных международных научных консорциумов.

С 2016 года НИИ медицинской генетики является структурным подразделением ФГБНУ «Томский национальный исследовательский медицинский центр РАН» и по-прежнему остаётся единственным академическим подразделением данного профиля за Уралом.

Актуальность проводимых исследований и постоянное внедрение в научный процесс современных методов и технологий позволяет томским генетикам получать научные

В состав научных подразделений института входят четыре лаборатории, каждая из которых осуществляет своё научное направление.

Развитие и становление всего института началось с лаборатории популяционной генетики. С первых дней (с 1982 года) её возглавлял Валерий Пузырёв, а в настоящее время – его ученица, кандидат медицинских наук Мария Назаренко. Первый цикл работ лаборатории был посвящён медико-биологическому исследованию населения приполярных регионов Сибири. Сотрудниками лаборатории было проведено более 20 научных экспедиций в различные регионы Сибири и граничащих с ней территорий. Благодаря этому был собран богатейший демографический и клинико-генетический материал, впоследствии составивший основу лабораторного банка ДНК. Всё это позволило организовать комплексные исследования генетических основ подверженности населения большому спектру мультифакториальных заболеваний, структуры генофонда населения изученных территорий. В настоящее время основные направления научной деятельности лаборатории связаны с изучением генетических основ подверженности социально-значимым широко распространённым заболеваниям. Научные разработки коллектива находят применение и в практическом здравоохранении. По мере накопления опыта работы, расширения научных интересов, отработки методических подходов, в первой лаборатории института сформировались предпосылки для развития научных направлений, которые впоследствии развились в самостоятельные лаборатории.

Лаборатория цитогенетики была сформирована в 1986 году. До 2005 года её возглавлял профессор Сергей Андреевич Назаренко, а сегодня – его ученик, доктор биологических наук Игорь Лебедев. На первом этапе работы исследования были сфокусированы на проблемах цитогенетики раннего периода онтогенеза человека, и первая тема в этом направлении касалась разработки новых диагностических критериев хромосомного анализа врождённых пороков развития и невынашивания беременности. В институте начались пренатальные цитогенетические исследования женщин с высоким риском хромосомных нарушений у плода, а лаборатория цитогенетики начинает активное обучение сотрудников медико-генетических консультаций из других сибирских регионов цитогенетическим методам пренатальной диагностики хромосомных болезней. В 1989 году открывшуюся лабораторию наследственной патологии возглавила профессор Людмила Павловна Назаренко.

Первой научной темой лаборатории стала разработка и внедрение в практику здравоохранения новой формы оказания специализированной помощи населению Томской области – медико-генетический диспансер. Как фрагмент темы выполнялась работа, связанная с оценкой генетического «груза» – «Эпидемиология наследственных болезней в сельских популяциях Томской области». Обобщения, полученные в результате выполнения темы, положены в основу организации и работы генетической клиники. В последние годы в лаборатории ведётся изучение заболеваний из группы наследственных двигательных и сенсорных нейропатий. К основным научным достижениям лаборатории можно отнести определение общих закономерностей отягощённости митохондриальными наследственными заболеваниями славянского населения Западной Сибири, тувинцев, якутов, алтайцев. Организован региональный регистр «Томский генетический регистр» наследственной и врождённой патологии, включающий более 4000 нозологических форм.

В 2000-м году была создана лаборатория эволюционной генетики под руководством профессора, члена-корреспондента РАН Вадима Степанова. Исследования лаборатории посвящены изучению закономерностей эволюционного развития этносов, проживающих на территории Северной Евразии, с помощью точных молекулярно-генетических тестов, а также исследованию эволюционных основ распространения мультифакториальных заболеваний. За период существования лаборатории были выявлены закономерности эволюции генофонда населения Евразии, впервые проведён детальный филогеографический анализ распределения мужских линий в популяциях Старого Света, полногеномное исследование генетического разнообразия населения России, обоснованы эволюционно-генетические концепции поиска наследственной компоненты болезни человека. Сотрудники лаборатории провели десятки экспедиций по Сибири и Дальнему Востоку, Европейской части России, Кавказу, чтобы накопить образцы крови коренных этносов и пополнить банк ДНК института.

данные, имеющие не только всероссийский, но и международный приоритет!

Татьяна ЕРМОЛИЦКАЯ

The «Road Map» of Tomsk Genetics

TOMSK INSTITUTE OF MEDICAL GENETICS
IS 35 YEARS OLD

THE JUBILEE YEAR WAS MARKED BY THE XI CONFERENCE
«HUMAN GENETICS AND PATHOLOGY».

