

ИЗ ХРОНИКИ СОБЫТИЙ

О ВТОРОЙ МЕЖДУНАРОДНОЙ КОНФЕРЕНЦИИ, ПОСВЯЩЕННОЙ ПОПУЛЯЦИЯМ ЧЕЛОВЕКА С «ЭФФЕКТОМ ОСНОВАТЕЛЯ»

С 9 по 12 ноября 2017 г. в г. Kochin (Индия) прошла 2-я международная конференция, посвященная популяциям человека, в которых наблюдается «эффект основателя» – The Landscape of Genetic Variants in Asian Founder Population – From Near to Far East 2 International conference of Founder population. Первая конференция, посвященная данной тематике и проведенная в июле 2016 г. в Израиле, была сфокусирована на успехах в изу-

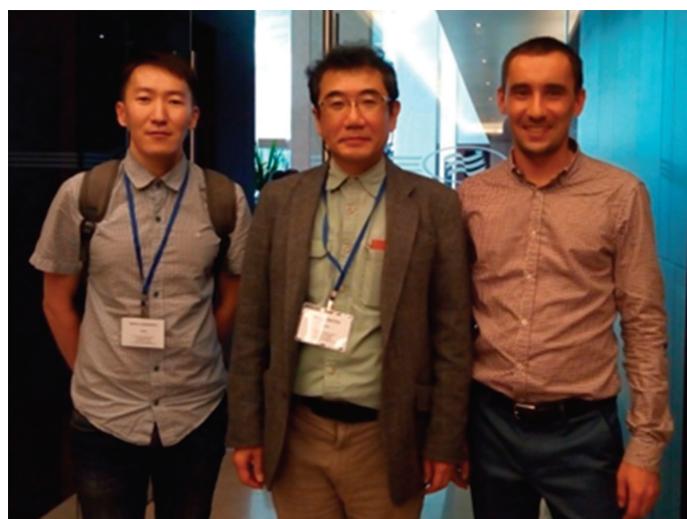
чении генома популяции евреев – First International Conference on Founder Populations and their contribution to our understanding of Biology and History – Lessons from the Jewish Genome. В 2017 г. география конференции была расширена, а основная тематика касалась изучения генофонда популяций Азии: от Дальнего Востока до Южной Азии, Океании и Австралии. В ходе пленарных заседаний, симпозиумов и рабочих совещаний конференции были рассмотрены такие вопросы генетики человека, как популяционная, эволюционная генетика, молекулярная эпидемиология, генетика наследственных и наследственно обусловленных заболеваний, генетика онкологических, нейродегенеративных и сердечно-сосудистых заболеваний, биоинформатика, диагностика различных за-

болеваний и многие другие. Большое внимание было уделено онкологическим заболеваниям, в том числе новым методам скрининга и этическим проблемам диагностики различных видов рака. В конференции приняли участие более 100 исследователей, работающих в разных направлениях генетики человека. Российские учёные представили свои исследования по изучению общего генетического компонента в генофонде тюркоязычных народов (к.б.н. Юнусбаев Б.Б. – Эстонский биоцентр, г.Тарту, Эстония и Институт биохимии и генетики УНЦ РАН, г.Уфа, Россия, на фото справа) и исследования по изучению молекулярно-генетических причин развития врожденной формы катараракты в популяции якутов в Восточной Сибири (к.б.н. Барашков Н.А. – Якутский научный центр комплексных медицинских проблем и Северо-Восточный федеральный университет им. М.К. Аммосова, г. Якутск, Россия, на фото слева).

Для исследователей данная конференция предоставила уникальную возможность обмена опытом и совершенствования знаний в области генетики человека. Участники конференции из России выражают искреннюю признательность организаторам конференции.

Поездка на конференцию поддержана проектом ФАНО РФ №556.

Вед. н.с.-руковод. лаб. молекулярной генетики ЯНЦ КМП, к.б.н. Барашков Н.А.



На конференции «The Landscape of Genetic Variants in Asian Founder Population – From Near to Far East 2 International conference of Founder population» (г. Kochin, Индия, 9-12 ноября 2017 г.). Участники из России с профессором Saitou Naruya (в центре)

ЕВРОПЕЙСКАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ ПО ГЕНЕТИКЕ ЧЕЛОВЕКА (EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE). 27-30 мая 2017 г.

В 2017 г. ежегодная Европейская конференция по генетике человека (European human genetics conference - ESHG) отметила свое 50-летие. Местом проведения празднования этого события была выбрана столица Дании город Копенгаген, где в 1967 г. состоялась первая конференция ESHG. Дания известна не только Русалочкой, Гансом Христианом Андерсеном, но и датским интерьерным дизайном и

«новой скандинавской кухней». Копенгаген является одним из самых ярких и уютных городов в Европе, город, полный уличных кафе, дизайнерских магазинов и нескольких лучших ресторанов в Скандинавии. Достопримечательности города – это извилистые улочки красивого старого города с великолепными королевскими дворцами и, неожиданно, рядом стоящими самыми современными зданиями. Ко-

пенгаген – отличное сочетание старого и нового мира.

Копенгаген также известен как международный центр науки, поскольку по клиническим испытаниям на душу населения он является номером один в Европе и вторым в мире по развитию биотехнологии. Так, членской ассоциацией британских международных школ мирового качества COBIS Копенгагенский биологический научный парк был



Белла-Центр, место проведения конференции ESHG-2017, Копенгаген, Дания



Электронные стенды ESHG-2017, Копенгаген, Дания



Участник конференции ESHG-2017, к.б.н.
В.Г. Пшеникова

назван одним из лучших в мире биотехнологических инкубаторов. Кроме того, недавно построенный Копенгагенский научный город, названный в честь выдающегося физика-теоретика Нильса Бора, для датского правительства является значительной инвестицией в укрепление науки и привлечение лучших ученых мира.

Международная конференция ESHG консолидирует последние ре-

зультаты в области базовой и прикладной генетики человека, являясь форумом для всех специалистов, занимающихся проблемами генетики человека и медицинской генетики, для обзора достижений и развития сотрудничества в области исследований. Так, в 2017 г. благодаря отличному программному комитету, который выбирает лучших докладчиков и лучшие презентации, на конференцию были приглашены более 3000 делегатов и заявлено более 250 устных выступлений, 18 семинаров и 8 учебных занятий.

Сотрудники Якутского научного центра комплексных медицинских проблем (г.Якутск, Россия) на юбилейной конференции в секции Сенсорные расстройства (Sensory disorders (eye, ear, pain)) представили доклад на тему «Синдром Ваарденбурга в Республике Саха (Якутия) (Восточная Сибирь, Россия): поиск мутаций в генах PAX3, MITF, SOX10 и SNAI2» («The Waardenburg syndrome in the Sakha Republic of Russia (Eastern Siberia): search for mutations in the PAX3, MITF, SOX10 and SNAI2 genes»). В докладе были представлены результаты исследования трех индивидов с фенотипами синдрома Ваарденбурга (СВ) из

двух семей из Якутии, которые были выявлены из 514 обследованных пациентов из 484 семей с врожденными нарушениями слуха (материал доклада доступен по ссылке: <http://www.abstractsonline.com/Plan/ViewAbstract.aspx?sKey=db25ab2a-9c8b-40eb-9d1f-60f2a8b5ec9e&cKey=2717834bae49-495f-8480-10fdacc9b8f0&mKey=%7b15A3630E-7769-4D64-A80A-47F190AC2F4F%7d>). Хочется отметить, что доклад был продемонстрирован в достаточно новой для нас, но хорошо себя зарекомендовавшей форме представления результатов научного исследования - электронный постерный доклад. Автор демонстрирует более объемный материал на электронном стенде, где коллеги имеют возможность самостоятельно ознакомиться с ним, выбирая ту или иную тематическую секцию.

Конференция ESHG-2017 в очередной раз продемонстрировала, как стремительно продвигаются исследования в области генетики человека, и не только в Европе, но и по всему миру. Участники конференции из России выражают искреннюю признательность организаторам ESHG-2017.

Поездка на конференцию была поддержана проектом ФАНО РФ №566.

Н.с. лаб. ЯНЦ КМП, к.б.н. Пшеникова В.Г.



СЛОВО ПОЛЬЗОВАТЕЛЯМ «ЯКУТСКОГО МЕДИЦИНСКОГО ЖУРНАЛА»

ИНТЕРВЬЮ НА ТЕМУ ДНЯ: «ЯКУТСКОМУ МЕДИЦИНСКОМУ ЖУРНАЛУ» 15 ЛЕТ

1. Когда вы впервые узнали о «Якутском медицинском журнале» и стали его пользователем и (или) автором?
2. Какой (им) рубрике (ам) вы отдаете предпочтение и почему (по каким критериям)?
3. Какие научные статьи вызвали интерес и привлекли ваше внимание и почему?
4. Какие материалы, посвященные практическому здравоохранению, Вам понравились и почему (по каким критериям)?
5. Ваши замечания, предложения и пожелания работе редакции «Якутского медицинского журнала».



Семенов Сергей Иннокентьевич – доктор медицинских наук, главный научный сотрудник НИИ здоровья СВФУ им. М.К. Аммосова

1. Узнал и стал пользователем/автором «Якутского медицинского журнала» с момента его создания.
2. «Оригинальные исследования» и «Методы диагностики и лечения»
По критериям: из-за оригинальности исследований и использования новых методов диагностики якутскими учеными.
3. Исследования по полиморфизму генов при различных заболеваниях якутской популяции. Например «Ассоциации полиморфных маркеров гена адепонектина с диабетической ретинопатией при сахарном диабете типа 2 у якутов» Л.Л. Алексеева и др. №1(33), 2011г.
4. Интересны все рубрики, посвященные практическому здравоохранению, ибо они написаны на местном материале.
5. Журналу желаю войти в научометрическую базу Scopus.



Федорова Сардана Аркадьевна – доктор биологических наук, старший научный сотрудник ЯНЦ комплексных медицинских проблем, зав. лабораторией Института естественных наук СВФУ им. М.К. Аммосова



1. О «Якутском медицинском журнале» знаю со времени создания журнала, так как начала работать в Отделе молекулярной генетики Якутского научного центра комплексных медицинских проблем с 2002 г. (в то время он назывался Якутский научный центр РАМН и Правительства РС(Я)). Моя статья по результатам изучения особенностей женского генофонда народа саха «Структура генофонда якутов по данным о полиморфизме митохондриальной ДНК» была опубликована в первом номере «ЯМЖ» в 2003 г.

2. Статьи мы обычно публикуем в рубрике «Оригинальные исследования», чтобы представить для читателя результаты научно-исследовательских работ, полученных молодыми сотрудниками Отдела молекулярной генетики ЯНЦ КМП и научно-исследовательской лаборатории молекулярной биологии ИЕН СВФУ им. М.К. Аммосова. «ЯМЖ» входит в перечень журналов, цитируемых в базе данных ВАК/РИНЦ. Молодые сотрудники особенно нуждаются в опубликовании статей для защиты кандидатских диссертаций и наш журнал дает им эту возможность.

3. Для меня представляют интерес статьи ученых, в которых описаны результаты исследований, проводимых в Якутии в области популяционной и медицинской генетики.

4. Хотелось бы отметить материалы, опубликованные заведующим лабораторией молекулярной генетики к.б.н. Барашковым Н.А., к.б.н. Пшениниковой В.Г., к.м.н. Терютиным Ф.М., касающиеся изучения генетических основ наследственной глухоты 1А типа в Якутии. Частота гетерозиготного носительства этого заболевания в Якутии достигает 11%, то есть каждый 9-й человек в якутской популяции является носителем мутантного гена. В связи с этим в последние годы Н.А. Барашковым и сотрудниками были проведены интенсивные исследования молекулярных причин аутосомно-рецессивной глухоты 1 А типа в Якутии. Впервые были получены сведения об экстремально высокой распространенности мутации сайта сплайсинга гена GJB2 в Восточной Сибири и выдвинута гипотеза о селективном преимуществе гетерозиготных носителей данной мутации.

5. Редакции журнала хотелось бы пожелать здоровья и дальнейших творческих успехов в деятельности, такой необходимой и полезной для всей медицинской науки РС (Я).



Бурцева Татьяна Егоровна – доктор медицинских наук, профессор кафедры педиатрии и детской хирургии Медицинского института СВФУ им. М.К. Аммосова, зав. лабораторией мониторинга состояния здоровья детей и медико-экологических исследований ЯНЦ комплексных медицинских проблем

1. Печатаю свои статьи с 2004г.
2. Всегда просматриваю новые номера. Наиболее часто читаю рубрики «Организация здравоохранения» и «Оригинальные исследования». В целом просматриваю всегда весь журнал. Думаю, что журнал является действительным научным продуктом развития медицинской науки в Якутии, Дальневосточном федеральном округе и РФ.
3. В каждом номере есть хорошие статьи, привлекающие внимание. Всегда привлекают статьи, написанные по результатам научных исследований, проведенных в Якутии, поскольку сама занимаюсь региональными вопросами охраны здоровья населения.
4. Думаю, что для врачей практического здравоохранения наиболее интересны случаи из практики.
5. Считаю, что наш журнал по праву может быть включен в зарубежные базы данных как один из российских журналов, на страницах которого поднимаются вопросы арктической медицины.



Хуснутдинова Эльза Камилевна – доктор биологических наук, профессор, член-корр. РАО, и.о. директора Института биохимии и генетики Уфимского федерального исследовательского центра РАН



1. В 2003 г. я была приглашена в Якутский научный центр СО РАМН в качестве научного консультанта и тогда я первый раз узнала о вашем журнале, стала активным пользователем, членом редакционного совета журнала и автором статей.
2. Поскольку я генетик, то предпочтение отдаю следующим рубрикам журнала – «Оригинальные исследования», «Методы диагностики и лечения», «Научные обзоры и лекции», и конечно, с большим интересом читаю рубрику «Страницы истории».
3. Практически все статьи в журнале вызывают большой интерес, поскольку в них изложены результаты исследований ученых по самым важным и актуальным темам.
4. Материалы по практическому здравоохранению интересны тем, что они показывают особенности региона.
5. От всего сердца поздравляю весь коллектив «Якутского медицинского журнала» с 15-летием! Примите самые теплые пожелания успехов во всех сферах деятельности вашего журнала, благополучия, здоровья и счастья вам и всем сотрудникам! Искренне желаю журналу дальнейшего процветания и высококлассных, высокоцитируемых статей.



Тихонов Дмитрий Гаврильевич – доктор медицинских наук, профессор, главный научный сотрудник НИИ здоровья СВФУ им. М.К. Аммосова, лауреат Государственной премии РС(Я) им. П.А. Петрова, почетный работник науки и техники РФ, заслуженный врач РФ



1. Я знаю о «Якутском медицинском журнале» со дня его основания и опубликовал свои первые статьи в № 3 и 4 в 2003 г.: «Опыт профилактики алкоголизма на Аляске», «Проблемы реформирования системы здравоохранения в Республике Саха (Якутия)», «Особенности санаторного лечения различных возрастных групп населения в санатории «Сосновка».
2. С удовольствием читаю статьи в рубрике «Арктическая медицина». Хотелось бы, чтобы в этой рубрике печаталось больше статей. Конечно, у всех исследователей вызывают интерес статьи в рубрике «Оригинальные исследования», но редакции журнала следует обратить особое внимание на критерии отнесения статей к этому разделу. Радует появление в журнале рубрики «Научные обзоры». Следует отметить, что научные обзоры публикуют почти все научные журналы и этот раздел является самым читаемым. Например, я обзорную статью «Патогенез желчнокаменной болезни», опубликованную в «Якутском медицинском журнале», поместил на своей странице сайта «ResearchGate», к настоящему времени английскую версию статьи прочитали 166 человек, а русскую - 58.
3. Я бы не стал выделять какие-то статьи как самые лучшие. Считаю, что все, опубликованные в журнале, являются лучшими, потому что проходят жесткий отбор редакцией журнала и рецензентами.
4. Мне очень понравились воспоминания врача эпидемиолога Гостхоржевич о таинственной болезни жителей сел одного из улусов республики и расследовании этого случая.
5. Редакции журнала пожелаю успехов в продвижении журнала для включения в международные базы данных цитирования Scopus и Web of Science.



Тимофеев Леонид Федорович - доктор медицинских наук, профессор кафедры общественного здоровья и здравоохранения, общей гигиены и биоэтики Медицинского института СВФУ им. М.К. Аммосова, лауреат Государственной премии РС (Я) им. П.А. Петрова

1. Впервые узнал о «Якутском медицинском журнале» с момента выхода 1-го номера в 2003 г.
2. Отдаю предпочтение рубрике «Организация здравоохранения и медицинской науки» (сейчас - «Организация здравоохранения, медицинской науки и образования»). Являюсь специалистом по общественному здоровью и здравоохранению. Опубликовано 20 статей с моим участием в «ЯМЖ».
3. Вызывают интерес статьи, опубликованные в указанной выше рубрике, а также в рубриках «Передовая статья», «Арктическая медицина», «Страницы истории», «Юбилеи».
4. Нравятся материалы, отличающиеся глубиной исследования, представляющие научный интерес не только для республики, но и для страны и зарубежных ученых.
5. Пожелание – так держать!



Семенов Пантелеимон Александрович – заслуженный врач РС (Я), лауреат Государственной премии РС (Я) им. П.А. Петрова, ветеран здравоохранения



1. Впервые познакомился с журналом в 2004 г. и с этого времени стал постоянно получать все номера. В то время я работал в Министерстве труда и социального развития РС (Я) начальником Управления медико-социального обслуживания граждан пожилого возраста и инвалидов. Мы стали активно сотрудничать с Министерством здравоохранения и ЯНЦ РАМН и Правительства РС(Я) (в то время научный центр имел такое название). Сотрудничество оказалось реальную практическую помощь в реабилитации лиц, получающих медико-социальную помощь в социальных учреждениях республики, а также повышению профессионального уровня медиков Министерства труда и социального развития.

В рамках сотрудничества в 2005 г. провели впервые научно-практическую конференцию с участием специалистов Министерства здравоохранения и сотрудников научного центра. Совместно с научным центром выпустили сборник статей и методических материалов по медико-социальному обслуживанию лиц пожилого возраста и реабилитации инвалидов (приложение к «Якутскому медицинскому журналу»). Одним из ответственных за выпуск выступал я, Семенов П.А. Впоследствии в журнале несколько раз печатался.

2. У меня наибольший интерес по роду службы вызывают рубрики «Организация здравоохранения, медицинской науки и образования», «Точка зрения», «Страницы истории».
3. С интересом прочитаю статьи Д.Г. Тихонова, Л.Ф. Тимофеева, В.П. Николаева по организации здравоохранения и истории медицины.
4. С интересом просматриваю все статьи по практическому здравоохранению.
5. Пожелание расширить рубрику «Страницы истории». Редакции желаю дальнейших творческих успехов!

