

## ИЗ ХРОНИКИ СОБЫТИЙ

## О ПРОВЕДЕНИИ НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКОЙ КОНФЕРЕНЦИИ С МЕЖДУНАРОДНЫМ УЧАСТИЕМ «СОВРЕМЕННЫЕ ПОДХОДЫ И ПЕРСПЕКТИВЫ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЙ В ЯКУТИИ»

Развитие медицинской генетики не стоит на месте, появляются новые мутации генов, обуславливающие развитие наследственных болезней человека. В медицинской науке произошли качественные изменения, наступила эра молекулярной медицины. Расшифровка генома человека позволила ускорить диагностирование редких болезней. Бурное развитие медицинская генетика получила с помощью тесного альянса со смежными науками, на волне которого происходит ряд важных открытий. В последние годы появились новые отрасли науки, такие как палеогенетика, психогенетика, иммуногенетика, фармакогенетика и др. От успешного развития и использования знаний в области генетики зависит качество и продолжительность человеческой жизни.

В соответствии с Планом мероприятий ФАНО России и Якутского научного центра комплексных медицинских проблем 7 сентября 2017 г. проведена научно-практическая конференция «Современные подходы и перспективы генетических исследований в Якутии».

Организаторами конференции явились Якутский научный центр комплексных медицинских проблем и Северо-Восточный федеральный университет им. М.К. Аммосова.

Открывая заседание, с привет-



Открытие конференции, приветственное слово председателя, вр.и.о. директора ЯНЦ КМП, д.м.н. М.И. Томского

ственным словом выступили вр.и.о. директора ЯНЦ КМП, д.м.н. Михаил Иннокентьевич Томский, заместитель директора по научно-исследовательской работе Института естественных наук СВФУ им. М.К. Аммосова, к.б.н. Василий Егорович Колодезников, ведущий научный сотрудник НИИ физиологии и фундаментальной медицины, к.б.н., д.филос.н. Александр Николаевич Савостьянов (г. Новосибирск). В рамках конференции были проведены пленарное заседание и постерная сессия молодых ученых.

В работе конференции приняли

участие: заведующий лабораторией молекулярной антропологии Университета Тулузы им. П. Сабатье, профессор Эрик Крюбези (Франция), исследователь Института судебной медицины Винсент Звенигорски (г. Страсбург, Франция), ведущий научный сотрудник НИИ физиологии и фундаментальной медицины, к.б.н., д.филос.н. Александр Николаевич Савостьянов, младший научный сотрудник лаборатории популяционной генетики НИИ медицинской генетики Томского национального исследовательского медицинского центра Алексей Анатольевич



Выступление гл.н.с., зав. науч.-иссл. лаб. молекулярной биологии ИЕН СВФУ им. М.К. Аммосова, с.н.с. отдела молекулярной генетики ЯНЦ КМП, д.б.н. С.А. Федоровой



Доклад исследователя Института судебной медицины В. Звенигорски (г. Страсбург, Франция)





Выступление вед.н.с. НИИ физиологии и фундаментальной медицины, к.б.н., д.филос.н. А.Н. Савостьянова (г. Новосибирск)



Постерные доклады молодых ученых

Слепцов, сотрудники ЯНЦ КМП, СВФУ им. М.К. Аммосова, врачи республиканских и районных лечебных учреждений РС (Я).

В ходе конференции были представлены доклады на следующие темы: генетическая гипотеза происхождения якутов, молекулярно-генетические исследования аутосомно-рецессивной катаракты, вопросы пренатального ДНК-тестирования спиноцереbellарной атаксии I типа, мутации генов у больных с врожденными нарушениями слуха, синдромом Гучера, структурные вариации генома макрофагов при атеросклерозе, аудиологическая характеристика аутосомно-рецессивной глухоты 1А типа, анализ генетических полиморфизмов с риском развития рака легкого, гены факторов вирулентности и патогенности *H. pylori*, мутации в некоторых генах как фактор риска болезни Паркинсона, анализ генов, кодирующих холодовые и тепловые рецепторы кожи человека. Большой интерес вызвали генетические исследования древней ДНК, содержащейся в биологических останках человека, проводимые совместно с учеными из Франции. Эта наука называется палеогенетикой, она объединяет археологию и молекулярную генетику и изучает древнюю историю этноса. Также были затронуты вопросы психогенетики, изучающей влияние аллельного полиморфизма транспортера серотонина на личностные особенности представителей различных этнических групп Сибири, показаны результаты из-



Участники конференции

учения родословной у народов Якутии, брачная структура и репродуктивные параметры у глухих людей, описан случай семьи с идиопатической генерализованной эпилепсией с фебрильными приступами плюс. Проведен обмен опытом между научными взглядами. Отмечена важность консолидации научного потенциала медицинских научно-исследовательских, образовательных и лечебно-профилактических учреждений республики в целях повышения эффективности совместных прикладных и фундаментальных научно-исследовательских работ по изучению этноспецифических заболеваний и внедрения их результатов в практическое здравоохранение.

На постерной сессии конференции было представлено 11 докладов молодых ученых, студентов. Конкурсной комиссией были отмечены наиболее интересные постерные доклады. Победителем, занявшим первое место в

конкурсе постерных работ, был объявлен заведующий отделением магнитно-резонансной томографии РБ№1-НЦМ Леонид Александрович Кларов. Второе место присуждено научному сотруднику лаборатории молекулярной генетики ЯНЦ КМП Вере Геннадиевне Пшенниковой, третье место – инженеру-исследователю лаборатории молекулярной биологии Института естественных наук СВФУ им. М.К. Аммосова Сергею Сергеевичу Находкину.

Спонсорами конференции выступили компании «Хеликон» и «Руно-мед».

На заключительном пленарном заседании участниками конференции была принята резолюция. Победителям постерной сессии вручены почетные грамоты, всем участникам выданы сертификаты. Материалы конференции опубликованы в №3(59) периодического научного издания «Якутский медицинский журнал».

Вед.н.с. - руковод. НО и ИИО, к.м.н. **Софронова С.И.**

## РЕЗОЛЮЦИЯ

научно-практической конференции с международным участием  
«Современные подходы и перспективы генетических исследований в Якутии»

В соответствии с программой конференции на пленарном заседании было заслушано 4 доклада, на секциях выступили 18 докладчиков, экспонировано 11 стендовых докладов.

Участники конференции обсудили широкий круг вопросов, касающихся разных тем: этногенез и происхождение народов Якутии в сравнении с гипотезами историков, по данным палеогенетики; распространение некоторых наследственных болезней в регионе; новые методы ДНК-диагностики сенсорных нарушений на примере ауто-сомно-рецессивной катаракты; новые подходы в идентификации биологического родства человека в якутской археологии; современное состояние и перспективы развития популяционной

и медицинской генетики в Республике Саха (Якутия).

Участники конференции выражают согласованное мнение по основным направлениям развития генетических исследований в РС (Я) и вносят следующие предложения:

- Признать работу отдела молекулярной генетики ЯНЦ КМП и научного консультанта, доктора биологических наук, профессора, академика Академии наук Республики Башкортостан Э.К. Хуснутдиновой удовлетворительной

- Отметить успехи сотрудников ЯНЦ КМП, участвовавших в международных проектах, результаты которых были опубликованы в международных журналах «Nature», «Science» и др.

- Создать условия для эффективного роста научных кадров в целях сохранения преемственности поколений в науке и образовании, повышения результативности научной деятельности, улучшения квалификационного состава кадров

- Содействовать укреплению сотрудничества между ЯНЦ КМП и учреждениями Министерства здравоохранения РС (Я) для внедрения новых методов ДНК-диагностики в практическое здравоохранение, а также образовательными учреждениями, ОО «НИИГЭ народов Севера» Республики Саха (Якутия), российскими и зарубежными научными учреждениями в области генетики человека и смежных наук.

## СТРАНИЦЫ ИСТОРИИ

Е.Р. Николаева, Н.А. Афанасьева, С.Н. Алексеева, В.Б. Егорова

## ОТДЕЛЕНИЕ ПАТОЛОГИИ НОВОРОЖДЕННЫХ ЧЕРЕЗ ПРИЗМУ ВРЕМЕНИ

(к 50-летию организации второго этапа выхаживания новорожденных в Республике Саха (Якутия))

УДК 616.31-08-039.71

В статье освещена история становления неонатальной службы в Республике Саха (Якутия). Первым неонатологом республики, организатором второго этапа неонатальной службы была Р.С. Гаврилова, врач педиатр высшей квалификационной категории, ветеран труда, заслуженный врач РФ. Во второй половине прошлого века медицинская помощь новорожденным отличалась структурой патологии, тяжестью состояния детей, объемом и уровнем диагностики, низким материально-техническим оснащением. Диагностические и терапевтические достижения перинатологии активно внедрялись и в нашей республике. Развитие неонатальной помощи на современном этапе характеризуется, прежде всего, интеграцией ее в систему перинатальной службы.

**Ключевые слова:** отделение, патология, новорожденные, юбилей, перинатальный центр.

The article describes the history of neonatal service development in the Republic of Sakha (Yakutia). The first neonatologist of the republic, the organizer of the second stage of the neonatal service was R.S. Gavrilo, a pediatrician of the highest qualification category, Veteran of Labor, Honored Doctor of the Russian Federation. In the second half of the last century, medical care for newborns differed in the structure of pathology, the severity of children state, the volume and level of diagnosis, and low material and technical equipment. Diagnostic and therapeutic achievements of perinatology were actively introduced in our republic. The development of neonatal care at the present stage is characterized, first of all, by its integration into the perinatal service system.

**Keywords:** department, pathology, newborns, anniversary, perinatal center.

**НИКОЛАЕВА Екатерина Робертовна** – врач неонатолог Таттинской ЦРБ, nikulay73@mail.ru; **АФАНАСЬЕВА Наталия Александровна** – врач неонатолог, педиатр Намской ЦРБ, familyafanas@mail.ru; **АЛЕКСЕЕВА Саргылана Николаевна** – к.м.н., доцент МИ СВФУ им. М.К. Аммосова, sargylanao@mail.ru; **ЕГОРОВА Вера Борисовна** – к.м.н., доцент МИ СВФУ, vera-borisovna@yandex.ru.

**Введение.** В 60-е гг. прошлого века в стране остро обозначилась необходимость развития педиатрической службы. Стало понятно, что дети первого месяца жизни ввиду своих анатомо-физиологических особенностей являются особой категорией и требуют большего понимания и особого подхода. Наша республика не осталась в стороне, и ровно 50 лет

назад на базе Детской республиканской больницы (ДРБ) было создано отделение патологии новорожденных (ОПН). Возглавила его Гаврилова Рита Семеновна – первый врач неонатолог Республики Саха (Якутия), врач педиатр высшей категории, ветеран труда, заслуженный врач Российской Федерации.

Рита Семеновна родилась 22 фев-