

ИЗ ХРОНИКИ СОБЫТИЙ

III НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ С МЕЖДУНАРОДНЫМ УЧАСТИЕМ «АКТУАЛЬНЫЕ ПРОБЛЕМЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ НА КРАЙНЕМ СЕВЕРЕ»

Медицинская генетика, занимающая важное место в современной медицине, не так давно получила свое развитие в Республике Саха (Якутия). В 1989 г. по приказу министра здравоохранения РС (Я) был открыт кабинет медицинской генетики. В дальнейшем в 1999 г. в составе Центра охраны материнства и детства РБ№1-НЦМ была сформирована медико-генетическая консультация с современным медицинским оборудованием для лабораторной диагностики наследственной патологии, с постепенным внедрением инвазивной пренатальной диагностики и ДНК-диагностики моногенных наследственных заболеваний. Одновременно с развитием медико-генетической службы в республике был открыт отдел молекулярной генетики при Якутском научном центре РАМН и Правительства РС (Я), где стали проводиться научные исследования по

Организаторами конференции явились Якутский научный центр КМП СО РАМН, Министерство здравоохранения РС (Я), Республиканская больница №1-Национальный центр медицины, Медицинский институт СВФУ им. М.К. Аммосова.

В первый день конференции с приветственным словом к участникам обратились заместитель министра здравоохранения РС (Я) А.Н. Григорьев, директор Якутского научного центра КМП СО РАМН, д.м.н., профессор М.И. Томский, заместитель директора по научным вопросам, руководитель лаборатории эволюционной генетики НИИ медицинской генетики СО РАМН, д.б.н., профессор В.А. Степанов (г. Томск).

В работе конференции приняли участие: Норико Сакаи – профессор Университета Осаки (Япония), В.А. Степанов – д.б.н., профессор, замес-



Приветственное слово к участникам конференции директора ЯНЦ КМП СО РАМН, д.м.н., профессора М.И. Томского



Открытие конференции. Торжественное приветствие участников конференции заместителем министра здравоохранения РС(Я) А.Н. Григорьевой

изучению наследственных болезней, позволившие внедрить в практическое здравоохранение новейшие достижения медицинской генетики. С 2002 по 2013 г. научными сотрудниками отдела защищено 12 диссертаций, из них 2 докторские и 10 кандидатских.

В соответствии с планом мероприятий Сибирского отделения РАМН на 2014 г. 10 и 11 июня в г. Якутске проведена III научно-практическая конференция с международным участием «Актуальные проблемы медицинской генетики на Крайнем Севере».

титель директора по научным вопросам, руководитель лаборатории эволюционной генетики НИИ медицинской генетики СО РАМН (г. Томск), Ч.-М. Ким – профессор Пусанского национального университета (г. Пусан, Южная Корея), И.Н. Лебедев – д.б.н., руководитель лаборатории цитогенетики НИИ медицинской генетики СО РАМН (г. Томск), Л.П. Назаренко – д.м.н., профессор, зам. директора по научной и лечебной работе, руководитель лаборатории наследственной патологии НИИ медицинской генетики

СО РАМН, главный генетик Сибири и Дальнего Востока, член комиссии по генетике Минздравсоцразвития РФ (г. Томск), О.А. Салюкова – к.м.н., доцент кафедры медицинской генетики СибГМУ (г. Томск), Н.А. Скрыбин – к.м.н., научный сотрудник НИИ медицинской генетики СО РАМН (г. Томск), А.Н. Цыгин – д.м.н., проф., руководитель отделения нефрологии Научного центра здравоохранения детей РАМН (г. Москва), О.В. Смирнова – член Общественного Совета пациентов при Минздраве РФ, заместитель руководителя СПб «ГАООРДИ» (г. Санкт-Петербург), Ю.А. Шамановская – директор НП «Организация помощи больным муковисцидозом» (г. Санкт-Петербург), Т.И. Гаврилова – председатель Санкт-Петербургской общественной организации родителей и детей больных фенилкетонурией, специалист ГАООРДИ (г. Санкт-Петербург), Т.В. Булыгина – медицинский директор компании «Нутриция Эдванс» (г. Москва), сотрудники ЯНЦ КМП СО РАМН, Медицинского института СВФУ им. М.К. Аммосова, НИИ здоровья СВФУ, врачи лечебных учреждений г. Якутска и районов РС (Я). Всего зарегистрированных участников конференции в 1-й день – 120 чел., во 2-й – 83 чел.

В первый день конференция проводилась в рамках трех пленарных заседаний, где были обсуждены результаты научных исследований ученых и врачей Дальневосточного и Сибирского регионов РФ, достижения зарубежных ученых. Подведены пред-



Профессор Университета
Осаки Норио Сакаи (Япония)



Профессор Пусанского На-
ционального Университета Ч.-М.
Ким (Южная Корея)



Доктор биологических наук,
профессор, зам. директора по
научным вопросам НИИ меди-
цинской генетики СО РАМН В.А.
Степанов



Приветственное слово к участникам конфе-
ренции д.б.н., руководителя лаборатории
цитогенетики НИИ медицинской генетики
СО РАМН И.Н. Лебедева (г. Томск)

варительные итоги работы медико-ге-
нетической службы Республики Саха
(Якутия). В ходе обсуждения был от-
мечен рост заболеваемости, инвали-
дизации населения, накопления неко-
торых наследственных заболеваний в
республике. Проведен обмен опытом
между научными взглядами. Отмеча-
на важность консолидации научного
потенциала медицинских научно-ис-
следовательских, образовательных и
лечебно-профилактических учрежде-
ний республики в целях повышения
эффективности совместных приклад-

ных и фундаментальных науч-
но-исследовательских работ
по изучению этноспецифичес-
ких заболеваний и внедрения
их результатов в практическое
здравоохранение.

На следующий день, 11 июня,
в рамках конференции прово-
дилась встреча за «круглым
столом» на тему «Актуальные
проблемы диагностики и лече-
ния наследственных болезней
на Севере и пути их решения»
с участием представителей
правительства республики,
практического здравоохранения
и общественности республики,
где были приняты важные ре-
шения, подписаны соглашения о со-
вместном сотрудничестве. В тот же день
состоялся форум научной молодежи
с международным участием «Генети-
ка и здоровье: актуальные вопросы
и современные технологии». Рассмотр-
ены такие вопросы, как обучение
медицинской генетике в Южной Ко-
рее, разработка тест-систем для диа-
гностики наследственных болезней в
РС (Я), также другие актуальные во-
просы и современные подходы диагнос-
тики и лечения генетических заболева-
ний.

Двухдневная работа конференции
завершилась успешно. На заклю-
чительном пленарном заседании участ-
никами конференции принята резолю-
ция.

Результаты исследований опубли-
кованы в коллективной монографии
«Генетическое исследование насе-
ления Якутии», а также в нашем журнале
№2 (46) 2014 г.

Зав. НО и ИИО к.м.н. С.И. Софронова



Участники молодежной конференции

РЕЗОЛЮЦИЯ

III научно-практической конференции с международным участием «Актуальные проблемы медицинской генетики на Крайнем Севере» 10-11 июня 2014 г., г. Якутск

В рамках работы научно-практичес-
кой конференции были представлены
вопросы региональных особенностей
этноспецифической наследственной
патологии, мультифакториальных за-
болеваний в Якутии. Участниками кон-
ференции были представлены дости-
жения науки в области современных
методов диагностики наследственных
болезней в Японии и Корее, молеку-
лярно-цитогенетических исследований
в Российской Федерации, а именно в
Сибири.

Участники конференции констати-
руют следующее: младенческая смер-
тность в большей степени отражает
уровень социально-экономического
развития. Сокращение младенческой
смертности более чем в 3 раза за 20
лет в основном отражает работу ме-
дицинских служб в части более точ-
ной диагностики и родовспоможений,
а также рост расходов государства на
охрану материнства и детства. Анализ
причин младенческой смертности по-
казывает, что большая часть детей до

1 года умирают от заболеваний, воз-
никающих в перинатальном возрасте,
и от врожденных аномалий (пороков
развития и хромосомных нарушений).
В структуре детской и взрослой ин-
валидности важное место занимает
инвалидность по причине наследс-
твенных и врожденных болезней (в
Республиканском генетическом регис-
тре состоят на учете более 3000 тыс.
больных с уточненными диагнозами
наследственной и врожденной патоло-
гии, 80% из них – на инвалидности).

За 25 лет в республике создана медико-генетическая служба, в которую входят: медико-генетическая консультация РБ №1-Национального центра медицины, 2 специалиста-генетика в Вилуйской и Нерюнгринской ЦУБ, отдел молекулярной генетики Якутского научного центра комплексных медицинских проблем СО РАМН, с 2011 г. открыта лаборатория «Геномная медицина» в Северо-Восточном федеральном университете им. М.К. Аммосова. Это большая сила, которая работает по общему плану развития медицинской генетики в республике. В медико-генетической консультации ведется прием больных с наследственной и врожденной патологией, успешно реализуется Национальная программа РФ «Здоровье» по профилактике врожденных пороков плода, раннему выявлению 5 наследственных болезней у новорожденных, расширен перечень биохимических, цитогенетических, молекулярно-генетических исследований, которые проводятся для больных и членов семей на бюджетной основе. Научные исследования по отягощенности наследственной и врожденной патологией, продолженные ЯНЦ КМП СО РАМН, выявили, что на первом месте Усть-Алданский, Чурапчинский, Вилуйский, Ленский, Сунтарский улусы. В данных улусах и частота болезни Дауна в 2-3 раза превышает среднереспубликанские показатели. Другие улусы также нуждаются в активной ра-

боте по профилактике наследственной и врожденной патологии. Низок процент обращаемости за доклинической и дородовой диагностикой поздне манифестирующих наследственных болезней, 70% больных с наследственной патологией проживают в улусах, в основном за медико-генетической консультацией приезжают при необходимости оформления инвалидности.

Участники конференции выразили благодарность оргкомитету конференции за хорошую организацию.

Участники конференции приняли следующие рекомендации:

1. Учитывая накопление и высокий уровень груза наследственной моногенной и врожденной патологии в республике, внести предложение о разработке ведомственной республиканской целевой программы «Профилактика наследственной и врожденной патологии в РС(Я)».

2. Рекомендовать финансирование на 2015-2016 гг. следующих НИОКР «Оптимизация методов биохимической и молекулярно-генетической диагностики лизосомных заболеваний в Республике Саха (Якутия)», «Разработка и внедрение селективного скрининга беременных на хромосомные болезни плода молекулярным методом в Республике Саха (Якутия)», «Внедрение новых геномных технологий в исследование генетических аспектов интеллектуальных нарушений в Республике Саха (Якутия)».

3. Продолжить расширение международного сотрудничества в области медицинской генетики и смежных наук: проведение исследований по совместным программам и проектам, организация международных научных конференций и симпозиумов, заключение договоров и соглашений о сотрудничестве.

4. Разработать эффективные диагностические тест-системы частых моногенных заболеваний в Республике Саха (Якутия) для выявления гетерозиготного носительства.

5. Уделить особое внимание разработке практических рекомендаций по использованию достижений науки в практическом здравоохранении.

6. Изучить мировой опыт плановой работы по профилактике наследственной моногенной патологии с учетом региональных и психологических особенностей больных в современных условиях.

7. Провести подготовительную работу к созданию ассоциаций больных и членов семей с наследственной патологией в РС(Я).

8. Проводить плановую профилактику моногенных болезней с высоким генетическим риском в РС(Я) путем внедрения на уровне первичной медицинской помощи информации о заболеваниях и их скрининге, подготовки мотивированного медперсонала, работающего под контролем специалистов медико-генетической консультации.

МЕЖРЕГИОНАЛЬНАЯ НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ «АКТУАЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ ЭПИДЕМИОЛОГИИ И ЛЕЧЕНИЯ ЗЛОКАЧЕСТВЕННЫХ НОВООБРАЗОВАНИЙ»

Прогресс современной цивилизации, так бурно проявивший себя в XX веке, к сожалению, привел к дисбалансу в экосистеме Земли. Уже не вызывает сомнения, что именно эти обстоятельства способствовали значительному учащению онкологической патологии во всем мире. Наша республика, одна пятая часть огромной России, не является исключением. Ежегодно в Якутии регистрируется более 2 тыс. больных с впервые в жизни установленным диагнозом злокачественного новообразования, а показатели заболеваемости достигли 226,5 на 100 000 населения. Прирост показателей за десятилетний период составил 13,9% (РФ-17,0%). Согласно

статистике, в республике практически каждая вторая выявленная опухоль у мужчин и каждая третья у женщин локализуется в органах пищеварения (43,2, и 34,1%). Тем самым еще раз подтверждается аксиома о высокой частоте встречаемости злокачественных опухолей гастроэнтерологической локализации у аборигенов Севера.

В июне 2014 г. химиотерапевтическое отделение Якутского республиканского онкологического диспансера отметило свой 25-летний юбилей. В связи с этой датой и в соответствии с планом основных мероприятий Сибирского отделения Российской академии медицинских наук на 2014 г. Якутский научный центр ком-



Приветственное слово зам. министра здравоохранения РС (Я) к.м.н. Л.И. Вербицкой

плексных медицинских проблем СО РАМН и Якутский республиканский онкологический диспансер совместно



Приветствие директора Якутского научного центра комплексных медицинских проблем СО РАМН, д.м.н., профессора М.И. Томского Сидят: председатели конференции - слева зав. курсом онкологии МИ СВФУ им. М.К. Аммосова, зав. лаб. ЯНЦ КМП СО РАМН, д.м.н., профессор П.М. Иванов, справа главный научный сотрудник отдела оптимизации лечения подростков и взрослых с онкологическими заболеваниями Федерального научно-клинического центра детской гематологии, онкологии и иммунологии им. Д. Рогачева МЗ РФ, д.м.н. С.Ю. Абашин



Выступление зав. химиотерапевтическим отделением ЯРОД, гл. внештатного онколога МЗ РС (Я), зав. лаб. ЯНЦ КМП СО РАМН, к.м.н. Ф.Г. Ивановой



Рабочий момент конференции

с Министерством здравоохранения Республики Саха (Якутия) и Медицинским институтом СВФУ им. М.К. Аммосова 20 июня 2014 г. в г. Якутске провели межрегиональную научно-практическую конференцию «Актуальные проблемы эпидемиологии и лечения зло-

качественных новообразований». В работе конференции приняли участие: С.Ю. Абашин – д.м.н., главный научный сотрудник отдела оптимизации лечения подростков и взрослых с онкологическими заболеваниями Федерального научно-клинического центра детской гематологии, онкологии и иммунологии им. Д. Рогачева МЗ РФ (г. Москва), Е.Н. Именитов – д.м.н., профессор кафедры онкологии, руководитель отдела опухолевого роста НИИ онкологии имени Н.Н. Петрова (г. Санкт-Петербург), Л.М. Когония – д.м.н., профессор кафедры онкологии и торакальной хирургии факультета усовершенствования врачей МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского (г. Москва) (при поддержке компании «АстраЗенека»), М.Б. Бычков – д.м.н., профессор, ведущий научный сотрудник

качественных новообразований».

В работе конференции приняли участие: С.Ю. Абашин – д.м.н., главный научный сотрудник отдела оптимизации лечения подростков и взрослых с онкологическими заболеваниями Федерального научно-клинического центра детской гематологии, онкологии и иммунологии

им. Д. Рогачева МЗ РФ (г. Москва), Е.Н. Именитов – д.м.н., профессор кафедры онкологии, руководитель отдела опухолевого роста НИИ онкологии имени Н.Н. Петрова (г. Санкт-Петербург), Л.М. Когония – д.м.н., профессор кафедры онкологии и торакальной хирургии факультета усовершенствования врачей МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского (г. Москва) (при поддержке компании «АстраЗенека»), М.Б. Бычков – д.м.н., профессор, ведущий научный сотрудник отделения химиотерапии Российского онкологического научного центра им. Н.Н. Блохина РАМН (г. Москва), А.Ю. Добродеев – д.м.н., старший научный сотрудник НИИ онкологии Сибирского отделения РАМН (г. Томск), Н.В. Жуков – д.м.н., доцент кафедры онкологии и гематологии Российского национального исследовательского медицинского университета им. Пирогова МЗ РФ (г. Москва), А.С. Гайтан – к.м.н., ведущий научный сотрудник НИИ патологии кровообращения им. Е.Н. Ме-

шалкина (г. Новосибирск), сотрудники ЯНЦ КМП СО РАМН, Медицинского института СВФУ им. М.К. Аммосова, НИИ здоровья, врачи Якутского республиканского онкологического диспансера и других лечебных учреждений г. Якутска и районов РС (Я), всего более 110 чел. С приветственным словом к участникам конференции обратилась заместитель министра здравоохранения РС (Я) к.м.н. Л.И. Вербицкая.

Конференция проводилась в виде двух пленарных заседаний, были обсуждены результаты научных исследований ведущих ученых и врачей из разных регионов РФ. В ходе обсуждения был отмечен ежегодный рост случаев заболевания, экономических потерь с преждевременной гибелью больных в трудоспособном возрасте, выявлена частота заболеваний. Проведен обмен опытом между научными взглядами. В результате всестороннего обсуждения межрегиональная конференция рекомендует: принять меры по восстановлению системы профилактических медицинских осмотров населения, формировать группы повышенного риска; усилить работу, направленную на повышение санитарной культуры населения, пропаганду профилактики злокачественных новообразований и здорового образа жизни; открыть первичные онкологические кабинеты, предусмотреть лечение онкологических больных по месту жительства в рамках перечня ЖНВЛ; оставить актуальным для РС(Я) решение вопроса о строительстве онкологического центра и подготовке кадров для клинических ординаторов и интернов по онкологии.

Результаты исследований опубликованы в сборнике материалов конференции.

В целом работа конференции прошла на высоком организационном уровне с представлением научно обоснованных докладов по итогам проведенных научных исследований на территории РС (Я) и других регионов РФ и обозначила начало нового витка развития науки в области онкологии.

*М.н.с. НОИИО ЯНЦ КМП СО РАМН
Михайлова М.Н.*