



В съезд Российской общества медицинских генетиков.
г.Уфа, 2005 г.

пространенных в Якутии, разработаны подходы к ДНК-диагностике и решен ряд задач в области биоэтики. К настоящему времени опубликовано более 50 совместных публикаций, из них половина в международной печати.

Вышеназванные научные направления исследований поддержаны грантами: Президента Республики Саха (Якутия) в области здравоохранения и медицинской науки (в 2001, 2003, 2004, 2005 гг.), Президента Республики Саха (Якутия) для молодых ученых

of Human Genetics». Эльза Камилевна – лауреат премий им. академика РАН А.А.Баева (1999), Координационного межведомственного Совета Миннауки РФ «Технологии живых систем»(2001), международной академической изательской компании “Наука/Интерпериодика” за лучшие публикации (2002), РФФИ за научно-популярные статьи (2001 и 2003). В 2003-2005 гг. она получила приглашение и работала в течение длительного времени в должности профессора в Центре молекулярной и

(2007г.), РФФИ в 2008г. (08-04-90730моб_ст), INTAS 2003-2004 гг. (по изучению полиморфизма Alu-повторов).

Проф. Э.К. Хуснутдинова является членом экспертного совета по российским и международным грантам РФФИ, INTAS, членом редакционного совета журналов «Молекулярная биология», «Balkan Journal of Medical Genetics», «Якутского медицинского журнала», членом международных научных обществ «Human Genome Organization» и «European Organization



Э.К. Хуснутдинова, поездка на Ленские Столбы. 2004 г.

митохондриальной медицины и генетики Калифорнийского университета. С 2006 г. Э.К. Хуснутдинова является представителем России в бюро Международной организации по изучению генома человека (HUGO), включающем 15 человек из разных стран мира. Несомненно то, что иметь научным консультантом ученого мирового ранга, большая удача для молодых исследователей Якутии.

С.А. Федорова

ИССЛЕДОВАНИЯ В ОБЛАСТИ ЭТНОГЕНОМИКИ: СОТРУДНИЧЕСТВО С ЭСТОНСКИМ БИОЦЕНТРОМ

В рамках реализации республиканской программы «Развитие генодиагностики в Республике Саха (Якутия)» в 2002 г. был заключен договор о научно-техническом сотрудничестве между ЯНЦ РАМН и Правительства РС(Я) и Эстонским Биоцентром. Эстонский Биоцентр (г.Тарту) является одним из наиболее известных европейских генетических центров - в 2000 г. он вошел в пятерку лучших из 184 научно-исследовательских институтов Европы и получил категорию Centre of Excellence. Основные направления исследований находятся в области молекулярной медицины, этногеномики и биотехнологии. Директор Эстонского Биоцентра – профессор Рихард Виллемс, президент Академии наук Эстонии, член Нобелевского комитета по медицине.

Основной целью научно-исследовательских работ группы эволю-

ционной биологии, в которой автор данной статьи работала в качестве приглашенного исследователя (visitor scientist), является реконструкция генетической истории *Homo sapiens sapiens* на основе разнообразия генома человека в популяциях. В работе используются, главным образом, две гаплоидные генетические системы – mtДНК, наследуемая по материнской линии, и Y-хромосома, передающаяся от отца к сыновьям. Исследования, проводимые эстонскими генетиками, затрагивают широкий временной интервал развития человечества: от самых ранних стадий - выхода анатомически современного человека из Африки в Евразию, распространения в Австралию и Америку, до демографической истории отдельных популяций в относительно недавнем прошлом, измеряемом сотнями лет. Наиболее актуальными остаются такие вопросы, как факторы динамики популяций, распространение генов и языков, смена языков, гендерные раз-

личия в демографической истории человечества. Это междисциплинарные исследования, в которых необходимо интенсивное сотрудничество с археологами, антропологами, лингвистами, историками и другими специалистами из различных областей науки. Проведение подобного рода исследований подразумевает широкие связи с другими научными центрами. В Эстонском Биоцентре работают молодые ученые из многих стран мира - Индии, Португалии, Франции, Италии, Великобритании, Хорватии, Словакии, Румынии, России. Часть из них проводят исследования в течение нескольких лет с защитой диссертации. Кроме того, в лабораториях существует постоянный поток молодых ученых, длительность стажировок которых 2-3 месяца. Обычными являются еженедельные научные семинары, на которых обсуждаются результаты проведенных исследований и заслушиваются доклады известных ученых, приезжающих в Эстонский Биоцентр для обмена мне-

ФЕДОРОВА Сардана Аркадьевна – д.б.н., зав. лаб. ЯНЦ КМП СО РАМН.

ниями и установления сотрудничества. Ведущие сотрудники Биоцентра имеют возможность выезжать на длительные стажировки (в течение года) в научные центры Европы и США для обмена опытом и проведения совместных исследований с сохранением рабочего места. С целью предотвращения «утечки мозгов» действует система грантов для поддержки женщин в науке, а также репатриантов.

Публикации ученых группы эволюционной генетики имеют высочайший рейтинг, достаточно отметить, что в 2008 г. некоторые из них, касающиеся филогении древних африканских типов mtДНК, генетической истории русских и евреев-ашкенази, опубли-

кованные в American Journal of Human Genetics (импакт-фактор 12,65), в течение всего 2008 года находились на первых местах по количеству подписчиков.

За период работы в Эстонском Биоцентре нами получены новые данные о генетической структуре и генетических взаимосвязях популяций народов Якутии – юкагиров, эвенков, эвенов, якутов (саха) и долган. Изучены эволюционные процессы на примере основных типов mtДНК и Y-хромосомы, распространенных в Якутии, генетические реконструкции сопоставлены с историческими данными о происхождении коренных народов Якутии. Полученные данные существенно до-

полняют и расширяют представления о путях миграций популяций человека и общей картине заселения Северо-Восточной Евразии. В результате совместных исследований вышло около 20 публикаций.

Следует отметить, что работа в зарубежных центрах, обмен опытом, обучение новым современным методам и подходам являются необходимостью для научных работников, желающих совершенствовать свои знания и умения. В целом подобный опыт повышает качество научных работ, позволяет быстро внедрить в своем учреждении подходы, принятые в мировой науке, и способствует повышению рейтинга учреждения.

ЭПИДЕМИОЛОГИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ И ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ

Н.Р. Максимова, А.Л. Сухомясова, А.Н. Ноговицына, В.П. Пузырев

ЭТНОСПЕЦИФИЧЕСКАЯ НАСЛЕДСТВЕННАЯ ПАТОЛОГИЯ В РЕСПУБЛИКЕ САХА (ЯКУТИЯ)

УДК 616.-055.5/7(571.56)

Проведено генетико-эпидемиологическое исследование распространенности наследственной патологии по данным Республиканского генетического регистра наследственной и врожденной патологии РС(Я). Выделены восемь наследственных этноспецифических заболеваний, которым присвоено название «якутские наследственные болезни»: спиноцеребеллярная атаксия 1-го типа, миотоническая дистрофия, наследственная энзипеническая метгемоглобинемия I типа, окулофарингеальная миодистрофия, атаксия Фридрайха, спинально-бульбарная амиотрофия Кеннеди, 3-М синдром, SCOP синдром, которые встречаются с высокой частотой среди якутского населения и для которых выявлена специфическая молекулярно-генетическая причина.

Ключевые слова: спиноцеребеллярная атаксия, миотоническая дистрофия, наследственная энзипеническая метгемоглобинемия, окулофарингеальная миодистрофия, SCOP синдром.

The genetic-epidemiological analysis of hereditary diseases in Republic Sakha (Yakutia) on the basis of the Republican genetic register is carried out. 8 hereditary ethnospesific diseases named "Yakut hereditary diseases" are revealed: spinocerebellar ataxia of the 1 type, myotonic dystrophy, hereditary enzymopenic methemoglobinemia I type, oculopharyngeal myodystrophy, Friedreich ataxia, Kennedy's spinal-bulbar amyotrophy, 3-M syndrome, SCOP-syndrome, which are met with high frequency among the Yakut population and have ethnospesific molecular-genetic cause.

Keywords: hereditary pathology, spinocerebellar ataxia of the 1 type, myotonic dystrophy, hereditary enzymopenic methemoglobinemia of the I type, oculopharyngeal myodystrophy, SCOP-syndrome.

Введение

В развитии клинической и популяционной генетики важной задачей является изучение распространения наследственных заболеваний в различных популяциях, установление молекулярно-генетических причин их возникновения и развития, а также

причин их накопления в конкретных популяциях и этносах [3].

Одним из перспективных и эффективных способов выявления наследственной патологии является работа в рамках автоматизированного генетического регистра наследственной и врожденной патологии, которая позволяет проводить регистрацию и систематическое длительное наблюдение больного и семьи с наследственным заболеванием в течение ряда лет и в сомнительных случаях выставлять окончательный диагноз наследственного заболевания только через определенный промежуток времени после длительного наблюдения за семьей и больным [8]. Регистры, учитывающие всю наследственную патологию, позволяют выделить частые формы наследственных заболеваний – объекты пристального внимания при планировании профилактических мероприятий. Так же работа медико-генетиче-

ской службы в рамках генетических регистров помогает выявлять и работать с родственниками больных, находящихся в группе риска [12].

Целью исследования явился генетико-эпидемиологический анализ распространенности и структуры наследственной патологии по данным Республиканского генетического регистра наследственной и врожденной патологии в Республике Саха (Якутия).

Материалы и методы

Генетико-эпидемиологическое изучение спектра и частоты наследственной патологии в Республике Саха (Якутия) проведено на основании созданного на базе медико-генетической консультации Республики Саха (Якутия) Республиканского генетического регистра наследственной и врожденной патологии, где собрана и накоплена информация по наследственной и врожденной патологии с 2000 г. Ре-

МАКСИМОВА Надежда Романовна – к.м.н., врач-генетик первой категории, лауреат Госпремии РС(Я) в области науки и техники, гл.н.с. ЯНЦ КМП СО РАМН, e-mail: nogan@yandex.ru; **СУХОМЯСОВА Анастасия Лукична** – к.м.н., отличник здравоохранения РФ, зав. МГК РБ№1-НЦМ, врач-генетик первой категории, зав. лаб. ЯНЦ КМП СО РАМН; **НОГОВИЦЫНА Анна Николаевна** – к.м.н., врач-генетик высшей категории РБ№1-НЦМ, отличник здравоохранения РС(Я), лауреат Госпремии РС(Я) в области науки и техники РС(Я), зав. лаб. ЯНЦ КМП СО РАМН; **ПУЗЫРЕВ Валерий Павлович** – академик РАМН, заслуженный деятель науки РФ, директор НИИ медицинской генетики СО РАМН (Томск).