

II (IV) СЪЕЗД РОССИЙСКОГО ОБЩЕСТВА МЕДИЦИНСКИХ ГЕНЕТИКОВ

(17— 19 мая 2000 г., г. Курск)

В работе съезда приняли участие ведущие генетики России, ближнего и дальнего зарубежья. На пленарные заседания были представлены доклады, темой которых были анализ медико-генетической службы РФ (А. Ходунов), проблемы генетики человека (Н. Бочков), взаимоотношение “генотип—фенотип” как проблема молекулярной генетики человека, медицинская генетика на пороге XXI века, медико-генетическое образование в вузе, расшифровка генома человека.

В России функционирует 7 федеральных центров, 84 медико-генетические консультации, в которых работают 179 врачей-генетиков, более 160 цитогенетиков, 140 врачей-биохимиков и 456 специалистов других профилей. Проводятся массовые обследования новорожденных на фенилкетонурию (частота 1:7122) и врожденный гипотиреоз (частота 1:3532), селективный скрининг, пренатальная диагностика, медико-генетическое консультирование (более 130 тысяч первичных семей в год), диагностика хромосомной патологии (выявляемость — 7,5—10,0%).

Доклады были посвящены анализу аллельного полиморфизма генов, предрасположенности в популяциях, мультифакториальным заболеваниям, отбору в популяциях человека (генеогеографический анализ), геномике человека, новому в генотерапии нервных болезней, онкогенетике. Была дана современная оценка генетической опасности радиационных факторов у человека. Показаны возможности клинического применения генодиагностики наследственной предрасположенности к развитию злокачественных новообразований.

С докладом о пренатальной диагностике и ее роли в профилактике врожденной и наследственной патологии выступила проф. Т.В. Золотухина (Москва). Пренатальное кариотипирование плодов с УЗ-отклонениями, патологоанатомическое исследование абортусов после прерывания беременности, а также постнатальное обследование новорожденного с курабельными пороками развития способствуют установлению генетического диагноза выявленной патологии.

Длительное воздействие небольших (допороговых) доз ксенобиотиков или радиации также увеличивает вероятность развития связанных с ними врожденных пороков, особенно при сочетании с другими аддитив-

ными факторами риска или причинными агентами либо вследствие изменений функции “нейтральных” или “молчащих” генов, проявляющих патологическое действие. Внедрен “Мониторинг пороков внутриутробного развития” в 30 субъектах России на основе методологии международной организации “Clearinghouse”. Информация из родильных домов, поликлиник, стационаров и прозектур поступает в территориальные базы данных, ведение которых возложено на медико-генетические консультации. Одновременно в России внедряется полифункциональная компьютерная система “Федеральный генетический регистр” семей с наследственными заболеваниями, что является основой для долговременного мониторинга эффектов генотоксических влияний техногенных факторов.

Был проведен прогноз временной динамики частот генов в населении России под воздействием притока мигрантов. В больших популяциях миграция является основным фактором динамики генофонда, в том числе спектра и частот наследственной патологии. В пересчете на поколение вклад россиян в собственный генофонд составит 83%, а 17% генетической информации будет привнесено из-за рубежа.

НИИ экспериментальной медицины РАМН, Институт мозга РАН, Санкт-Петербургский институт ядерной физики РАН представили новые данные о генетических аспектах семейной гиперхолестеринемии (СГ) — аутосомно-доминантном заболевании, приводящем к развитию инфарктов миокарда в раннем возрасте. Гетерозиготная форма СГ встречается с частотой 1:500. В мире известно более 700 мутаций в гене, спектр мутаций специфичен для каждой популяции. На съезде были освещены вопросы этики и биоэтики в генетике, разработанные Женевской конвенцией “Права человека”.

Генотерапия мультифакториальных болезней была признана теоретически возможной, но практически имеющей много противопоказаний из-за вирулентности векторов.

НИИ медицинской генетики ТНЦ СО РАМН (г. Томск) представил генетическую дифференциацию этносов Сибири и Средней Азии и анализ с помощью высокоинформативных локусов генома. Этот анализ показал взаимоотношение этносов и возможность реконструировать их эволюцион-

ную историю. Установлена относительно высокая доля межпопуляционных различий в общем генетическом разнообразии для популяции тувинцев и эвенков, тогда как буряты характеризуются большей гомогенностью своего генофонда. Этнотып тюркской группы оказался достаточно близки по комплексу генетических характеристик (уровень генного разнообразия, генетического расстояния, степень изоляции, что, вероятно, отражает общность их происхождения и близкую степень генетического родства). Для исследованных популяций тюркоязычных этносов характерно наличие значительного потока генов извне, что, по-видимому, является отражением многокомпонентности их этногенеза.

Интересны были сообщения о молекулярной генетике и геномике. Эти исследования проводились по клинической онкологии, гематологии, эндокринологии, педиатрии и акушерству. Институт генетики и биохимии РАН (г. Уфа) познакомил с результатами работы о тонком картировании делеционных точек разрыва в 3-«горячей» области возникновения делеций в гене дистрофина.

Совместные исследования россиян с генетиками Бельгии и США (Атланта) представлены в молекулярно-генетических анализах наследственной моторно-сенсорной нейропатии 1 типа (болезнь Шарко—Мари Тута типа 1).

Медико-генетическим центром РАМН (г. Москва) проведены популяционно-генетические исследования, получены данные о генетической структуре ойрат-калмыков, единственной монголоязычной популяции в Европе, ее современном положении среди групп Евразии. Образцы крови доноров калмыцкой национальности из г. Элиста и других районов Республики Калмыкия были проанализированы по 10 полиморфным сис-

темам (группы крови: ABO, RH, сывороточные белки: TF, GC, HP, эритроцитарные ферменты: ACP 1, PGM 1, SODA, GLO 1, ESD). Калмыки в целом и калмычки субэтносы в сравнительном анализе сопоставлялись с 9 популяциями (адыгейцы, алтайцы северные, алтайцы южные, буряты, казахи, русские, татары, хакасы, якуты) с использованием 9 локусов. Кластерный анализ показал четкое разделение монголоидных и европейцев популяций. В одной группе оказались русские, татары, адыгейцы, во второй — остальные этнические общества.

Результаты цитогенетического мониторинга населения, постоянно проживающего на загрязненных радиоактивными веществами территориях РФ, показали достоверное отличие от контроля по частоте аббераций хромосом. Повышен уровень спонтанного мутационного процесса в регионах алмазной провинции Республики Саха (Якутия).

По разделу клинической генетики большое значение уделяется полиморфизму проявлений болезней и синдромов. Для адекватного клинического мониторинга необходим квалифицированный генетик. Базу знаний по медицинской генетике врачи должны получать в медицинских вузах. Врач любой специальности должен уметь интерпретировать анализ по цитогенетике, знать часто встречающиеся синдромы. Передовым опытом преподавания по медицинской генетике владеет Курский медицинский университет. Генетик часто встречается с синдромами, которых в справочниках нет. Необходимым атрибутом является Интернет как рабочее место и анализ в системе Medline.

Генетики имели приятную возможность проконсультироваться по вопросам синдромологии с зарубежными коллегами из США, Бельгии и ближнего зарубежья.

Н.Д. Юламанова (Нижнекамск)