

К 40-летию Научно-исследовательского института медицинской генетики Томского национального исследовательского медицинского центра Российской академии наук

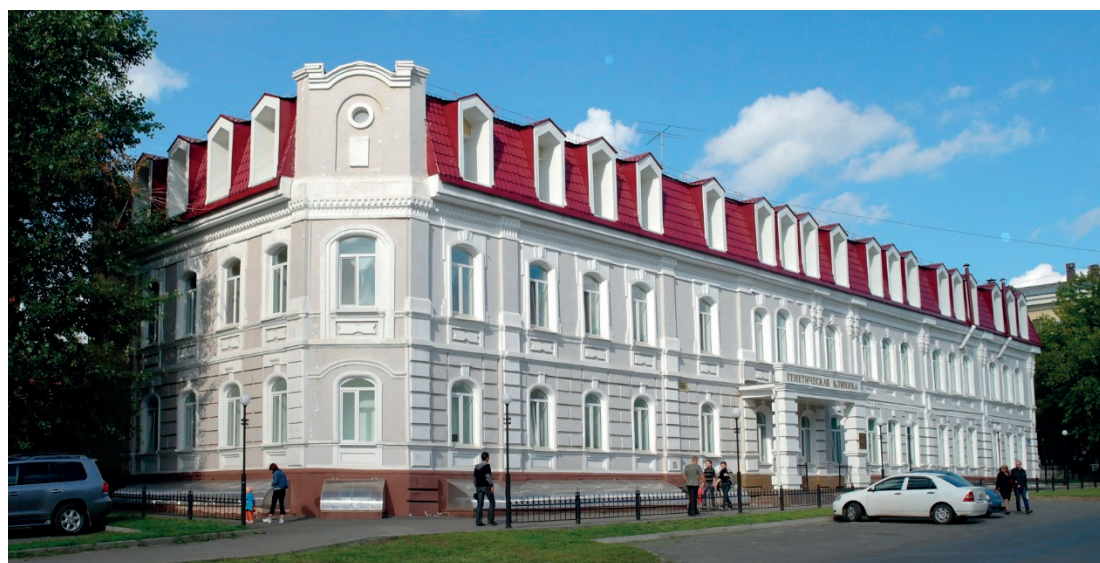
Уважаемые читатели!
Предлагаем вашему вниманию выпуск, посвященный 40-летию Научно-исследовательского института медицинской генетики Томского национального исследовательского медицинского центра Российской академии наук. На страницах текущего номера – статьи, подготовленные сотрудниками института и их коллегами по материалам докладов, прозвучавших на XIII науч-

ной конференции «Генетика человека и патология», посвященной юбилею института, проведенной в Томске 20–22 ноября 2022 г.

История института началась 6 июля 1982 г. В этот день в Томске состоялось торжественное открытие Отдела медицинской генетики московского Института медицинской генетики Академии медицинских наук СССР. Спустя 5 лет, в 1987 г., Научно-исследовательский институт ме-



Научно-исследовательский институт медицинской генетики Томского НИМЦ РАН.



Генетическая клиника Научно-исследовательского института медицинской генетики Томского НИМЦ РАН.

дицинской генетики был преобразован в самостоятельное научное учреждение и вошел в состав Томского научного центра АМН СССР.

В 1993 г. НИИ медицинской генетики становится Федеральным центром медико-генетической службы Министерства здравоохранения РФ, а в 1994 г. в структуре института открывается Генетическая клиника – первое и единственное в России специализированное медицинское учреждение для пациентов с наследственными заболеваниями. С момента создания и по настоящее время в фокусе внимания института находятся ключевые направления современной медицинской генетики и генетики человека – клиническая генетика, популяционная генетика и геномика, генетика многофакторных болезней, молекулярная цитогенетика, онтогенетика, персонализированная медицина. Важной частью деятельности института стала подготовка научных и медицинских кадров. Институт готовит аспирантов и ординаторов, с 1998 г. работает диссертационный совет по защите диссертаций по специальности «Генетика». В 1989 г. в Сибирском государственном медицинском университете на базе НИИ медицинской генетики был открыт курс медицинской генетики, а в 1999 г. – первая в Сибири кафедра медицинской генетики. В 2016 г. НИИ медицинской генетики вошел в состав Томского национального исследовательского медицинского центра Российской академии наук – крупнейшего в современной России академического медицинского научно-исследовательского учреждения, объединившего научные и клинические базы шести научно-исследовательских институтов. Сегодня НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ – динамично развивающийся институт, один из ведущих медико-генетических центров в России. Исследования института направлены на выявление фундаментальных основ наследственной патологии человека, разработку и внедрение технологий диагностики, лечения и профилактики наследственных заболеваний, развитие медицинской генетики в России как важного направления, интегрирующего практически все отрасли современной медицинской науки.

Открывает выпуск аналитический обзор работ, посвященных генетическим аспектам феномена неслучайного сочетания разных болезней, подготовленный Е.Ю. Брагиной и В.П. Пузырёвым. В работе обобщены и систематизированы современные представления о генетических основах синтропных и дистропных заболеваний, генетической архитектуре многофакторных болезней человека – одного из магистральных направлений научных исследований коллектива лаборатории популяционной генетики.

В обзоре Ю.Ю. Коталевской и В.А. Степанова «Молекулярно-генетические основы буллезного эпидермолиза»

рассмотрены новые патогенетические механизмы и гены, ответственные за развитие классических и синдромальных форм буллезного эпидермолиза – тяжелого наследственного заболевания, сопровождающегося хрупкостью кожи и мультисистемными поражениями.

В статье Т.В. Никитиной с соавторами «Сравнительная цитогенетика анэмбрионии и неразвивающейся беременности у человека» обобщены результаты многолетнего цитогенетического скрининга эмбриолетальных мутаций, проводимого в лаборатории цитогенетики института. Накопленный уникальный материал позволил выделить специфические хромосомные аномалии в группах эмбрионов, различающихся по степени тяжести нарушений внутриутробного развития.

Развитие технологий полногеномного анализа вывело на новый уровень работы института в области популяционной и эволюционной генетики. В трех статьях, подготовленных под первым авторством В.А. Степановым, В.Н. Харьковым и Н.А. Колесниковым с сотрудниками лаборатории эволюционной генетики, представлены новые данные о структуре и происхождении генофонда ряда коренных сибирских этносов, продемонстрирована информативность идентичных по происхождению блоков генома в установлении генетических связей между популяциями и определении эволюционных механизмов адаптации человека к факторам окружающей среды.

Эпигенетика и молекулярные механизмы регуляции активности генов при патологии эмбрионального развития и многофакторных заболеваниях также находятся в фокусе внимания коллектива. В работе В.В. Деменевой с соавторами приведены данные об особенностях экспрессии генов как с их канонических, так и с альтернативных промоторов ретротранспозона LINE-1 в зависимости от уровня его метилирования в тканях плаценты. В статье И.А. Гончаровой с соавторами прослежена динамика изменений характера метилирования ДНК в клетках печени при прогрессировании фиброза, индуцированного вирусом гепатита С, до гепатоцеллюлярной карциномы.

Завершает выпуск работа наших коллег из Института цитологии и генетики СО РАН (г. Новосибирск), в которой обозначены ключевые требования к пробоподготовке биологического материала для создания Hi-C библиотек ДНК в целях диагностики хромосомных перестроек современными методами 3D геномики.

Редакция «Вавиловского журнала генетики и селекции» поздравляет коллектив НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ с юбилеем, желает дальнейшего развития, творческих успехов и новых достижений на благо российской медицинской генетики!

Научные редакторы выпуска:

академик РАН В.А. Степанов

д-р биол. наук, профессор РАН И.Н. Лебедев