



ИСТОРИЯ ВОЗНИКНОВЕНИЯ И РАЗВИТИЯ ОТЕЧЕСТВЕННОЙ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

© В.Н. Горбунова, А.М. Полищук

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, Санкт-Петербург

Для цитирования: Горбунова В.Н., Полищук А.М. История возникновения и развития отечественной медицинской генетики // Педиатр. – 2020. – Т. 11. – № 5. – С. 97–110. <https://doi.org/10.17816/PED11597-110>

Поступила: 15.09.2020

Одобрена: 07.10.2020

Принята к печати: 23.10.2020

К отличительным чертам ранних этапов становления генетики в нашей стране можно отнести выраженный интерес к евгенике, приоритетные достижения в области цитогенетики, программные системные исследования вклада наследственности в развитие многофакторных заболеваний, физических и психических особенностей человека. Сложившаяся к середине 1930-х годов мощная научная инфраструктура в области генетики была уничтожена в ходе серии политических решений руководства страны, начиная с кампаний по искоренению евгенических идей и заканчивая печально известной сессией ВАСХНИЛ 1948 г., повлекшей полный запрет на изучение генетики. Почти на четверть века, ключевых для развития этой науки во всем мире, ее прогресс в России был сначала полностью остановлен, а затем чрезвычайно затруднен. Возрождение медицинской генетики шло различными путями, опираясь на деятельность многих выдающихся специалистов в разных разделах генетики человека, чьи научные интересы сформировались еще до эпохи репрессий. Ими были основаны новые научные школы. Невзирая на колоссальный разрыв в уровне отечественной и мировой генетики, продолжившийся и в годы после снятия запрета, следует отметить серию важных работ в области радиационного мутагенеза, популяционной генетики, цитогенетики, а также ряд достижений мирового значения в области биохимической генетики и изучения болезни обмена. Постепенно, по мере осознания на государственном уровне важности генетики для медицины, в системе здравоохранения страны возникла разветвленная медико-генетическая служба. Условной точкой окончательной «реабилитации» медицинской генетики можно считать возникновение кафедр этой дисциплины в медицинских вузах страны в конце 1980-х годов. Несмотря на длащееся до сих пор отставание российской медико-генетической науки от мирового уровня, можно констатировать, что к настоящему времени разрыв этот несколько сократился.

Ключевые слова: генетика человека; медицинская генетика; цитогенетика; биохимическая генетика; история науки.

THE HISTORY OF EMERGENCE AND DEVELOPMENT OF MEDICAL GENETICS IN RUSSIA

© V.N. Gorbunova, A.M. Polischuk

St. Petersburg State Pediatric Medical University, Ministry of Healthcare of the Russian Federation, Saint Petersburg, Russia

For citation: Gorbunova VN, Polischuk AM. The history of emergence and development of medical genetics in Russia. *Pediatrician (St. Petersburg)*. 2020;11(5):97-110. <https://doi.org/10.17816/PED11597-110>

Received: 15.09.2020

Revised: 07.10.2020

Accepted: 23.10.2020

The early years of human genetics in Russia were distinguished by a pronounced interest in eugenics, pioneering methodological achievements in human cytogenetics, systematic studies of the contribution of heredity to the development of multifactorial diseases, the physical and mental human characteristics. The vast scientific infrastructure in genetics that had developed by the mid-1930s was demolished in a series of political decisions beginning with the campaigns to eradicate eugenic ideas and ending with the notorious 1948 VASKhNIL session, which entailed a complete ban on the genetics. For almost 25 years, key to the development of this science throughout the world, its progress in Russia was first completely frozen, and then retarded profoundly. The revival of medical genetics went in different ways, by virtue of many prominent specialists in various fields of human genetics, formed before the era of repression.

New scientific schools were founded by them and their disciples. Despite the enormous gap in the level of domestic and world genetics, which lagged even after the ban was lifted, a series of important works in the field of radiation mutagenesis, population genetics, cytogenetics, as well as a number of world class achievements in the field of biochemical genetics and the study of metabolic diseases, should be noted. Gradually, as the state recognized the importance of genetics for medicine, an extensive medical genetic service arose in the country's healthcare system. The conditional point of the final "rehabilitation" of medical genetics can be recognized in the emergence of departments of this discipline in medical schools throughout the country in the late 1980s. Despite the gap, still persisting between the world's level of medical genetic science and the current state of it in our country, this gap has significantly reduced nowadays.

Keywords: human genetics; medical genetics; cytogenetics; biochemical genetics; history of science.

Генетика — это наука о наследственности и изменчивости. Как любая другая наука, она состоит из общих и частных разделов, посвященных изучению особенностей наследования у разных видов организмов. Среди них наиболее значима генетика человека. Те ее разделы, которые занимаются изучением патологии человека, составляют предмет медицинской генетики. Одним из наиболее мощных стимулов для развития медицинской генетики в начале прошлого века послужила евгеника — наука об улучшении человеческого рода. Евгеника была создана английским ученым Френсисом Гальтоном [47]. Вскоре она разделилась на две ветви: позитивную и негативную. Позитивная евгеника заключалась в попытке сознательного подбора супружеских пар, поощрения рождаемости среди тех, кого общество считает полезными и ценными гражданами. Цель негативной евгеники — ограничение рождаемости у лиц с наследственными недостатками. Начало 30-х годов прошлого века было расцветом евгеники и ее популярности в обществе.

В дальнейшем, однако, отношение общества к евгенике резко изменилось. Было не ясно, каковы критерии отнесения индивидуума к ценным для общества лицам, и кто мог бы быть тем компетентным и облеченным властью судьей, которому предстоит делить человечество на достойных и недостойных. Волну критики вызвали законы о насильственной стерилизации преступников и умственно неполноценных, принятые в некоторых штатах США и позже в ряде скандинавских стран. Но главная причина резко негативного отношения общества к евгенике состояла в том, что в нацистской Германии евгеника была подменена доктриной об избранности арийской расы, чистота которой должна была осуществляться благодаря расовой политике. Существенной частью расовой политики являлась расовая гигиена — название евгеники в Третьем рейхе. Эта политика, закрепленная законодательно в 1935 г., предусматривала расовую дискриминацию при приеме на государственную и военную службу, расовый отбор населения для насильственного труда, лишение

гражданства евреев и цыган, запрет браков между арийцами и евреями.

В качестве методов «очищения» использовались насильственная стерилизация, а позже и прямое уничтожение лиц и целых народов. В результате расово-гигиенических мероприятий в Германии более 300 000 людей были насильственно стерилизованы. Около 6 млн евреев и цыган расстреляны, отравлены газом или заморены тяжелой работой в лагерях смерти как представители низшей расы [43]. Все это дискредитировало евгенику, и сам термин «евгеника» долго ассоциировался с понятием «нацизм». Однако стремительное развитие генетики показало реальную возможность диагностики и профилактики наследственных заболеваний человека, что, по существу, и является целью негативной евгеники. Поэтому она продолжала развиваться в качестве самостоятельного направления, но уже под эгидой медицинской генетики [6].

В России начало евгенического движения следует датировать 1865 г., когда в журнале «Русская старина» были опубликованы очерки В.М. Флоринского «Усовершенствование и вырождение человеческого рода» [42]. Однако евгенические идеи Флоринского не нашли отклика среди широкой общественности главным образом потому, что генетики как науки еще не существовало. Евгеника вошла в научный обиход в России благодаря множеству переводов евгенических работ зарубежных авторов в начале XX в., когда генетика уже стала формироваться в самостоятельную дисциплину. Таким образом, в отличие от других стран, в России евгеника начала активно разрабатываться в то же время и теми же людьми, которые создавали генетику [5].

В 1920 г. в Москве возникло Русское евгеническое общество, председателем которого был избран Николай Константинович Кольцов. В деятельности общества принимали активное участие выдающиеся генетики А.С. Серебровский и Ю.А. Филипченко, антрополог В.В. Бунак, видные врачи А.Н. Абрикосов, Г.И. Россолимо, Д.Д. Плетнёв. Вскоре открылись филиалы Русского евгениче-

ского общества в Ленинграде, Киеве, Одессе, Саратове. При Обществе издавался «Русский евгенический журнал» (7 томов с 1922 по 1930 г.) [1, 8, 13]. Одним из основных направлений работы Общества был генетический анализ психических особенностей человека. С этой целью в «Русском евгеническом журнале» были собраны и опубликованы родословные писателей А.С. Пушкина, Л.Н. Толстого, П.Я. Чаадаева, Ю.Ф. Самарина, А.И. Герцена, П.А. Кропоткина, С.Н. Трубецкого, ученых Ч. Дарвина, Ф. Гальтона, акад. К.-Э. Бэра. Было прослежено наследование одаренности так называемых «выдвиженцев»: писателей М. Горького и Л.М. Леонова, певца Ф.И. Шаляпина, поэтов С. Есенина и В.С. Иванова.

В блестящей статье «Генетический анализ психических особенностей человека» Н.К. Кольцов представил целую программу изучения наследования элементарных психических актов, не устаревшую до сих пор. Тогда же, в 1920 г., в Институте экспериментальной биологии был организован евгенический отдел, развернувший исследования по генетике человека. Здесь были начаты первые работы по изучению наследования групп крови, цвета волос и глаз, изменчивости и наследственности сложных признаков с использованием близнецового метода. При отделе работала первая медико-генетическая консультация.

В Петрограде евгеника развивалась благодаря усилиям другого замечательного ученого — Юрия Александровича Филипченко, возглавлявшего организованную в 1919 г. кафедру генетики и экспериментальной зоологии в Петроградском государственном университете [40]. В 1921 г. Ю.А. Филипченко принял непосредственное участие в создании Бюро по евгенике при Комиссии по изучению естественных производительных сил России. Одной из главных задач Бюро было распространение среди населения сведений о законах наследования, целях и задачах евгеники путем издания популярных книг, брошюр и чтения лекций.

Научно-исследовательская работа сосредоточилась на теме наследования творческих способностей и таланта. В отличие от других авторов, Филипченко поставил задачу изучить происхождение людей с сильно развитыми творческими способностями и талантами и их судьбу «в смысле характера их потомства» [41]. В качестве лиц, обладающих выраженными творческими способностями, была выбрана интеллигенция Петрограда (ученые, педагоги, врачи, инженеры, общественные деятели, музыканты, художники, литераторы, артисты), в качестве обладателей таланта — академики последних трех четвертей XIX в. Результаты исследования

показали, что интеллигенция может происходить из всех слоев общества (рабочих, крестьян, духовенства, купечества), тогда как таланты в подавляющем большинстве случаев — это выходцы из интеллигенции. Потомство же талантливых людей почти всегда «возвращается в недра интеллигенции и в следующем поколении это ядро талантов формируется снова из наиболее одаренных потомков интеллигентов обычного типа». Филипченко предположил, что творческие способности определяются сочетанием нескольких генов, действующих аддитивно, предвосхитив на 15 лет представление о полигенах. Это первое и до сих пор уникальное популяционно-генетическое исследование творческих способностей и таланта. Бюро по евгенике, основанное Ю.А. Филипченко, после 1926 г. постепенно меняло свою тематику: в 1927 г. оно было переименовано в Бюро по генетике, в 1930 г. (год смерти Филипченко) — в Лабораторию генетики, и, наконец, в 1933 г. — в Институт генетики АН СССР.

Оформление медицинской генетики как самостоятельной дисциплины связано с именем Григория Соломоновича Левита [4]. В 1928 г. Левит организовал Кабинет наследственности и конституции человека при Медико-биологическом институте в Москве. В 1930 г. Кабинет был расширен до Генетического отделения Медико-биологического института, а Левит назначен директором института, что позволило ему переориентировать тематику института на генетику человека. Левит изучал генетику у А.С. Серебровского — ученика и сотрудника Н.К. Кольцова, а в 1931 г. стажировался в США в лаборатории будущего лауреата Нобелевской премии по физиологии и медицине (1946) Германа Мёллера.

Будучи убежденным коммунистом, Мёллер по приглашению Н.И. Вавилова переехал в СССР, привезя с собой уникальную коллекцию генетических линий дрозофилы, что позволило сразу развернуть в стране исследования по радиационному мутагенезу и популяционной генетике. Эти линии до сих пор используются в учебном процессе и в экспериментальных исследованиях, проводимых во многих генетических лабораториях мира. С 1934 по 1938 г. Мёллер работает в Институте генетики Академии наук (АН) в лаборатории проблем гена и мутагенеза. В это время он завершил написание евгенической книги «Выход из мрака», в которой, в частности, рассматривал вопрос, как с точки зрения генетики можно улучшить население Земли [48]. Однако взгляды Мёллера шли в разрез с идеологическими установками в биологии и генетике, его пребывание в стране стало

небезопасным, и он вынужден был уехать из Советского Союза.

В 1935 г. московский Медико-биологический институт в день своего пятилетия был переименован в Медико-генетический. Основная тематика института — «разработка с точки зрения генетики и смежных с нею наук проблем медицины, антропологии и психологии». Работы института развивались по трем направлениям: клинико-генетическому, близнецовому и цитологическому. Клинико-генетические исследования касались таких широко распространенных заболеваний человека, как бронхиальная астма, злокачественное малокровие, пароксизмальная тахикардия, диабет, рак молочной железы, язвенная болезнь. Целая серия работ была посвящена анализу роли наследственности и среды в изменчивости нормальных параметров человека, таких как рост, вес, размеры сердца, структура кожных капилляров, папиллярных узоров пальцев и др. Каждое из этих исследований выполнено на большом статистическом материале, и выводы, полученные на основании этих работ, звучат вполне современно. К другим достижениям следует отнести работу Левита «Проблема доминантности у человека». Успешно развивалось «близнецовое» направление. К 1937 г. в институте под наблюдением находилось 1700 пар близнецов.

Трудно переоценить роль цитогенетических исследований человека, проводимых в лабораториях П.И. Живаго и А.Г. Андреса сначала в Институте экспериментальной биологии, а затем в Медико-генетическом институте [25]. Уже в те годы был разработан метод культивирования клеток крови для кариологического анализа и впервые в мире представлен анализ тонкого морфологического строения хромосом человека [36]. Подчеркивая значение этих работ, президент III Международного конгресса по генетике человека Л.С. Пенроз в 1966 г. сказал: «...если бы эти лаборатории в СССР продолжали работать, то большинство открытий по кариотипу человека, сделанных в течение последних 9 лет, могли бы появиться на двадцать лет раньше». Институт был занят подготовкой IV тома «Трудов» и составлением двух монографий — «Генетика внутренних болезней» и «Физиология и патология близнецов». Итоги деятельности института и перспективы его развития были представлены на конференции, состоявшейся в мае 1934 г. На этой конференции Левит выступил с докладом «Антропогенетика и медицина», в котором определил новую дисциплину как медицинская генетика.

В это же время в Ленинграде медицинская генетика развивалась благодаря деятельности крупного

специалиста по нервным болезням Сергея Николаевича Давиденкова, который начал заниматься генетикой в Москве в институте Левита. В 1932 г. он переехал в Ленинград, где возглавил кафедру нервных болезней в Ленинградском институте усовершенствования врачей. Здесь был выполнен ряд замечательных работ по генетике болезней нервной системы. В 1932 г. вышло второе, переработанное и значительно расширенное издание его монографии «Наследственные болезни нервной системы» [20]. В этой книге впервые на русском языке изложена классификация наследственных заболеваний нервной системы, подробно описаны синдромальные формы патологии (нейрофиброматоз, туберозный склероз, хорья Хентингтона, болезнь Вильсона и др.) и, по-видимому, впервые в мировой литературе систематизированно представлена «Медико-евгеническая практика». Важным событием было появление в 1934 г. книги С.Н. Давиденкова «Проблема полиморфизма наследственных болезней нервной системы» [21]. Обобщение и развитие всех этих идей нашли отражение в вышедшей уже после войны монографии Сергея Николаевича «Эволюционно-генетические проблемы в невропатологии» (1947) [22]. «Впервые в истории медицины выходит труд, в котором один из труднейших разделов медицины освещается теоретической мыслью, охватывающей все современные основы биологии», — так охарактеризовал это произведение выдающийся физиолог академик Л.А. Орбели. В книге рассмотрены проблемы общей патологии и вариации нормы, плейотропии, клинического полиморфизма, условного тропизма (малые диспластические признаки), взаимодействия между нейротропными наследственными факторами и типами нервной системы.

Таким образом, к концу 1930-х годов медицинская генетика в Советском Союзе была в полном расцвете и соответствовала самым высоким мировым стандартам, переживая свой золотой век. Но как раз в тот момент, когда был подготовлен ее мощный взлет, развитие медицинской генетики в СССР было резко оборвано.

Создание той атмосферы в науке, при которой разгром медицинской генетики стал неотвратимым, непосредственно связано с Т.Д. Лысенко. Вопреки научным фактам Лысенко отрицал наличие специфического вещества наследственности («гены — это абстракция, а хромосомы не имеют отношения к наследственности») и разрабатывал теорию наследования приобретенных признаков [31]. Защищая свои взгляды, он превратил биологию в поле идеологической борьбы и противопоставил советскую биологию буржуазной. В сочетании со щед-

рыми обещаниями властям быстро решить продовольственную проблему, такая стратегия позволила ему захватить монопольное положение в биологии. Научный спор Лысенко превращал в политический конфликт, где научным аргументам противопоставлялись идеологические, а оппонентов объявляли пособниками буржуазного идеализма, а то и вовсе врагами советской власти [26]. В политической ситуации в Советском Союзе тех лет такие обвинения неминуемо влекли за собой репрессии.

Началом разгрома можно считать закрытие Русского евгенического общества и Русского евгенического журнала в 1929 г. В 1930 г. расформировали кафедру экспериментальной зоологии, организованную Кольцовым в Московском университете. В 1931 г. в Большой советской энциклопедии вышла статья о евгенике, в которой евгенические идеи Филипченко были названы буржуазными, Кольцова — фашистскими, а идеи Серебровского — примером «меньшевистствующего идеализма» [7]. В то же время в Ленинграде Ю.А. Филипченко был отстранен от преподавания в университете, а его кафедра была распущена. Нападки на Кольцова возобновились во время «большого террора» (1936–1939 гг.). В 1936 г. была созвана специальная сессия Всесоюзной академии сельскохозяйственных наук имени В.И. Ленина (ВАСХНИЛ) для борьбы с буржуазной генетикой, где состоялась дискуссия между генетиками классического направления и сторонниками Лысенко. Газета «Правда» в январе 1939 г. писала: «Нетрудно убедиться в полном идейном родстве евгенических взглядов проф. Кольцова и современных фашистских ученых» [2]. В том же 1939 г. Президиум АН СССР рассмотрел вопрос «Об усилении борьбы с имеющимися лженаучными извращениями». От Кольцова требовали, чтобы он «дал разбор своих лжеучений, выполнив элементарный долг перед партией». Кольцов отказался и был уволен с поста директора Института экспериментальной биологии. В 1940 г. он умер от инфаркта.

Трагической оказалась судьба С.Г. Левита. В 1936 г. он был исключен из партии «за связь с врагами народа, протаскивание враждебных теорий в трудах института» и «меньшевистствующий идеализм». В вину ему поставили также тот факт, что он подписался под письмом в защиту арестованного друга и попытку на собрании скомпрометировать работу Т.Д. Лысенко. В 1937 г. Левит был уволен с должности директора, институт закрыт, его сотрудники были либо уволены, либо переведены в другие лаборатории. Спустя год Левит был арестован, приговорен к смертной казни за терроризм и шпионаж и расстрелян. Реабилитирован посмертно в 1956 г.

Гонениям подвергся выдающийся советский невропатолог профессор С.Н. Давиденков. На втором совещании по генетике и селекции в редакции журнала «Под знаменем марксизма» в 1939 г. он констатировал, что девять его научных работ по медицинской генетике годами лежат в редакциях журналов без движения, не получая ни разрешения к печати, ни запрета. Он с горечью процитировал совет, данный ему коллегой: «...бросьте заниматься генетикой, слово „наследственность“ нельзя произносить» [3]. Таким образом, после закрытия Института медицинской генетики все работы по генетике человека и медицинской генетике в Ленинграде также практически были прерваны на четверть века. В итоге целые поколения врачей остались без столь необходимых генетических знаний.

Во время Великой Отечественной войны репрессии заметно утихли, но вновь усилились уже в 1946 г. Разгром оппонентов Лысенко — «вейсманнистов-морганистов» — произошел в августе 1948 г. на сессии ВАСХНИЛ, где генетику заклеили как «буржуазную лженауку». Августовская сессия ВАСХНИЛ послужила сигналом к широкомасштабной кампании по разгрому «идеалистической» биологии в Советском Союзе. Уже 24–26 августа состоялось расширенное заседание президиума АН СССР, 4 сентября — президиума Академии педагогических наук РСФСР, 9–10 сентября — президиума Академии медицинских наук (АМН) СССР. На этом заседании президиум АМН СССР официально запретил медицинскую генетику [6]. Все эти заседания высших научных учреждений страны были посвящены внедрению «единственно верной», «материалистической» «мичуринской» биологии. Последовали оргвыводы, предусматривающие кадровые перестановки: увольнения генетиков и замена их сторонниками Лысенко (были уволены или понижены в должности около 3 тыс. ученых [32]), пересмотр программ по биологии и генетике в университетах, медицинских, сельскохозяйственных и педагогических вузах, пересмотр научных планов в научно-исследовательских институтах и лабораториях соответствующего профиля. На генетику был наложен официальный запрет, который держался до 1964 г. Кроме генетики, разгрому подверглись цитология и физиология [2], отчасти химия, физика и даже математика [39]. «Мичуринская биология» (так назвал Лысенко свою концепцию) стала партийной платформой, и ее неприятие было уже опасным. Эти события самым пагубным образом повлияли на научное сообщество.

В это же время в начале 1950-х годов на Западе были сделаны принципиальные открытия в области

генетики, доказана генетическая роль ДНК и раскрыт молекулярный механизм наследственности. Эти открытия сопровождались появлением новых методов исследования, отсутствующих в СССР, что в конечном счете и привело к ужасающему отставанию советской биологической науки от западной. Это хорошо осознавали не только генетики. Были предприняты попытки убедить партийное руководство в ошибочности «лысенковской» концепции [2]. В 1955 г. в Президиум ЦК КПСС было направлено письмо, известное как «письмо трехсот», подписанное 297 учеными, среди которых были не только биологи. И тем не менее, как констатировал один из авторов этого письма профессор В.Я. Александров, эффективность этих протестов была очень скромной.

Восстановлению медицинской генетики способствовало развитие ядерной энергетики и космонавтики. В этот момент потребовалась разработка методов радиационной защиты и оценки опасности радиоактивного излучения для человека, что, в свою очередь, стимулировало возобновление работ по цитогенетике, которые начались раньше официального снятия запрета на генетику. В 1956 г. в Москве в Институте биологической физики была организована лаборатория радиационной генетики. Заведующим лабораторией был приглашен известный генетик Николай Петрович Дубинин, который после сессии ВАСХНИЛ 1948 г. работал орнитологом на Урале. Он собрал в лаборатории генетиков, отлученных от науки после погрома 1948 г., и развернул работы по радиационному мутагенезу. Среди других генетиков, сотрудником этой лаборатории была Александра Алексеевна Прокофьева-Бельговская, которой предстояло сыграть большую роль в восстановлении медицинской цитогенетики [10].

В 1957 г. в составе Сибирского отделения АН СССР (Новосибирск) был организован Институт цитологии и генетики. Директором назначен Н.П. Дубинин. Как и в Москве, он начал собирать изгнанных из науки генетиков. В частности, на должность заведующего лабораторией радиационной генетики он пригласил ученика Ю.А. Филипченко и Ф. Добжанского — Ю.Я. Керкиса, который после августа 1948 г. работал в Таджикистане сначала главным зоотехником совхоза, а затем его директором. Основные усилия лаборатории радиационной генетики сосредоточились на актуальной тогда задаче — определении дозы радиоактивного излучения, удваивающей частоту спонтанных мутаций у человека. Для этой цели Керкис с сотрудниками одними из первых в мире в качестве объекта исследования использовали культуру клеток человека, которую подвергали облучению

рентгеновскими лучами. В этих экспериментах они показали исключительно высокую радиочувствительность клеток человека: удваивающая доза оказалась равной 8–10 рентгенам [29].

В 1957 г. кафедру генетики Ленинградского университета, организованную в свое время Ю.А. Филипченко, возглавил убежденный сторонник классической генетики Михаил Ефимович Лобашёв, вынужденный работать до этого в Институте физиологии им. акад. Павлова. Он сменил на этом посту приверженца «лысенковских» взглядов философа И.И. Презента. Вскоре под редакцией Лобашёва был выпущен современный учебник по генетике, по которому учились многие поколения студентов, специализирующихся не только в области биологии, но также медицины и сельского хозяйства [30].

В 1958 г. под давлением стремительного развития медицинской генетики в мире ЦК КПСС и Правительство поручило Министерству здравоохранения СССР и АМН привлечь к работе по медицинской генетике шесть научно-исследовательских институтов и издать ряд книг по генетике человека. Тем самым медицинская генетика начала развиваться уже в рамках АМН.

В начале 1960-х годов Соломон Абрамович Нейфах, проделав огромную организационную работу, преобразовал лабораторию энзимологии в Институте экспериментальной медицины (ИЭМ) АМН в Ленинграде в лабораторию биохимической генетики, где начались интенсивные исследования молекулярных механизмов наследственных болезней. В дальнейшем в ИЭМ были организованы еще две генетические лаборатории, одну из которых по генетике микроорганизмов возглавил А.А. Тоталян, а другую по генетике развития — А.П. Дыбан. Нейфах одним из первых в мире высказал мысль о роли мутаций митохондриальной ДНК в этиологии болезней, наследуемых по материнской линии. Ученик Нейфаха А.М. Шапошников в 1967 г. создал первую диету для лечения фенилкетонурии [33]. В этой же лаборатории длительное время работал известный клинический генетик Санкт-Петербурга В.Г. Вахарловский, собравший обширную выборку больных гепатолентикулярной дегенерацией и разработавший эффективные схемы лечения этого тяжелейшего наследственного заболевания.

В 1960–70-х годах на базе лаборатории были проведены два всесоюзных и два международных симпозиума по проблемам биохимической и молекулярной генетики, сыгравшие заметную роль в становлении отечественных генетических исследований. С 1976 г. С.А. Нейфах был заместителем председателя Научного совета по генетике АМН

СССР и возглавлял проблемную комиссию по биохимической и молекулярной генетике, а также был экспертом Всемирной организации здравоохранения (ВОЗ) по наследственным болезням и региональным редактором международного журнала «Молекулярная и клеточная биохимия».

В дальнейшем лабораторию биохимической генетики ИЭМ РАМН возглавил один из наиболее талантливых учеников Нейфаха — В.С. Гайцхоки. Другой его ученик — О.И. Киселев — стал директором Института гриппа РАМН, в котором с его приходом возобновились исследования по молекулярной генетике вирусов.

На кафедре нервных болезней Ленинградского педиатрического медицинского института (ЛПМИ) занятия со студентами по основам медицинской генетики и наследственным заболеваниям нервной системы были возобновлены с 1955 г. в связи с приходом на заведование кафедры Евгении Федоровны Давиденковой, которая проработала в этой должности до начала 1970-х годов. В этот период на кафедре изучали основные хромосомные синдромы и особенности наследования биохимических нарушений при нервномышечных заболеваниях, эпилепсии, мозжечковой атаксии.

В начале 1960-х годов С.Н. Давиденков организовал Медико-генетическую лабораторию в ИЭМ АМН, в которую пригласил работать известного популяционного генетика Р.Л. Берг. Результатом совместной деятельности этих двух ученых стала книга Р.Л. Берг, С.Н. Давиденкова «Наследственность и наследственные болезни человека», вышедшая уже после смерти Сергея Николаевича в 1971 г. [9]. Лаборатория просуществовала несколько месяцев, но на ее базе была создана академическая группа, которую возглавила ученица и вдова Сергея Николаевича Е.Ф. Давиденкова. Под ее руководством впервые в стране начались интенсивные исследования по популяционной цитогенетике человека. Первые результаты были обобщены в книге «Хромосомные болезни человека» (1965) [23]. В 1975 г. вышла книга Е.Ф. Давиденковой и И.С. Либерман «Клиническая генетика», в которой впервые был использован системный подход для классификации наследственных болезней [24]. Научные исследования Евгении Федоровны отражены в 10 монографиях и многочисленных научных публикациях. Под ее руководством защищено 7 докторских и 22 кандидатских диссертации.

Очень яркие пионерские работы по биохимической генетике целого ряда наследственных энзимопатий были проведены в организованной в 1971 г. под руководством Александра Михайловича Шапошникова лаборатории медицинской энзимологии

Центральной научно-исследовательской лаборатории 1-го Ленинградского медицинского института имени академика И.П. Павлова (1 ЛМИ). Среди них наиболее значимым было исследование биохимических нарушений у больных фенилкетонурией (ФКУ). В то время ни диагностики, ни тем более скрининга этого тяжелейшего наследственного заболевания в СССР просто не существовало. Сотрудниками лаборатории в психоневрологических интернатах города были выявлены десятки взрослых больных ФКУ. Во вновь организованной в Ленинграде в 1969 г. медико-генетической консультации под руководством А.М. Шапошникова доктором С.П. Максимовой был начат клинический прием и обследование детей, больных ФКУ. Для них разработан естественный пищевой рацион с постоянным контролем уровня фенилаланина и тирозина. Одновременно была налажена количественная оценка фенилпировиноградной кислоты в моче для контроля состояния метаболизма фенилаланина и разработан оригинальный метод прямого определения активности фенилаланин-гидроксилазы в биоптатах печени больных. Результаты этих исследований суммированы в монографии «Наследственные болезни обмена веществ у детей», вышедшей в 1978 г. под редакцией А.М. Шапошникова [44]. Параллельно с этим в лаборатории проводились исследования по диагностике и лечению синдрома Леша–Нихана, нарушений обмена пуринов и связанных с ним патологических состояний, синдрома Марфана, гомоцистинурии, атипичных вариантов холинэстераз. К сожалению, лаборатория, в которой было проведено множество приоритетных исследований, просуществовала всего 10 лет и была закрыта партийными органами по идеологическим соображениям.

Один из учеников Давиденковой — Е.И. Шварц — в 1980-е годы возглавил Лабораторию молекулярной генетики человека в Институте ядерной физики АН. Евгений Иосифович первым в СССР применил метод полимеразной цепной реакции для диагностики наследственных заболеваний и тем самым внес весомый вклад в развитие молекулярно-диагностического направления в отечественной медицинской генетике. Колоссальная заслуга Е.И. Шварца выражалась в стремлении подвергать свои результаты полноценной международной экспертизе — он не жалел сил на подготовку статей для публикации в международных научных журналах — подобное стремление к интеграции в мировую науку было нетипичным для отечественных медико-биологических специалистов той эпохи.

Наиболее бурно возрождение медицинской генетики происходило в Москве, во многом благодаря

активности А.А. Прокофьевой-Бельговской [10, 12]. Она возглавила в Москве две лаборатории: лабораторию кариологии в Институте молекулярной биологии АН СССР (1962) и лабораторию цитогенетики в Институте морфологии человека АМН СССР (1964). На базе первой лаборатории были организованы курсы для обучения врачей методам цитогенетики. В течение 1962–1964 гг. эти курсы прошли десятки врачей. Примерно в то же время похожие курсы проводила в Ленинграде профессор Е.Ф. Давиденкова. Эти курсы были частью программы по созданию медико-генетической службы, над проектом которой работали А.А. Прокофьева-Бельговская, Е.Е. Погосянц, В.П. Эфроимсон при самом активном участии молодых коллег К.Н. Гринберга и В.М. Гиндилиса.

Во второй лаборатории, куда в качестве заместителя Прокофьевой-Бельговской был приглашен молодой генетик из Института атомной энергии К.Н. Гринберг, развернулись интенсивные исследования в области хромосомной природы ряда заболеваний и дефектов развития у человека. Прикомандированные к лаборатории стажеры, пройдя соответствующий курс обучения, впоследствии стали организаторами исследований по цитогенетике в союзных республиках СССР. В этой лаборатории воспитаны первые специалисты по медицинской генетике, передававшие свой опыт следующим поколениям: О. Подугольникова, В. Кухаренко, А. Ревазов, Г. Мирзаянц, Ю. Селезнёв, А. Синкус, А. Кулиев [14, 35].

В то же время, в 1963 г., в Институте экспериментальной и клинической онкологии АМН СССР была организована лаборатория цитогенетики, в которой под руководством Е.Е. Погосянц началось изучение цитогенетики лейкозиев у человека. Впервые в этой лаборатории было показано, что хромосомы лимфоцитов больных синдромом Дауна более чувствительны к действию ионизирующей радиации по сравнению с хромосомами здоровых людей.

Большую роль в восстановлении клинической генетики сыграла монография В.П. Эфроимсона «Введение в медицинскую генетику», опубликованная в 1964 г. после трехлетней борьбы с лысенковцами. Эта книга долгие годы была единственным пособием по медицинской генетике для тысяч отечественных врачей [17, 45].

В сентябре 1965 г. на заседании Президиума АН СССР впервые открыто подверглись критике методы и результаты деятельности Лысенко. Запрет на генетику был снят, и медицинская генетика стала развиваться более быстрыми темпами. В 1967 г. В.П. Эфроимсон стал заведовать отделом генетики

Московского института психиатрии РСФСР. Здесь с его приходом были развернуты работы по генетике нервных болезней, олигофрении, психозов, эпилепсии, шизофрении. Совместно с М.Г. Блюминой написана книга «Генетика олигофрений, психозов и эпилепсий», где, в частности, дан ключ к разгадке большой изменчивости в характере проявления и наследования шизофрении [16, 46]. В 1969 г. под руководством и авторском участии Прокофьевой-Бельговской вышла книга «Основы цитогенетики человека» [37], ставшая важным учебным пособием для врачей и биологов, занявшихся медицинской генетикой. Прокофьева-Бельговская привлекла к написанию книги молодых авторов, непосредственно работавших в соответствующих областях: Н.П. Бочкова, К.Н. Гринберга, Г.Г. Мирзаянца, Е.Е. Погосянц, Е.К. Пяткина, А.А. Ревазова, Н.С. Стонову, каждый из которых в дальнейшем внес свой вклад в развитие медицинской генетики.

Важнейшим событием в этот период была организация Института медицинской генетики АМН в 1969 г. По рекомендации А.А. Прокофьевой-Бельговской директором института был назначен Н.П. Бочков, ученик выдающегося генетика Н.В. Тимофеева-Ресовского [14]. Этот институт стал ведущим и координирующим учреждением страны по медицинской генетике. В новый институт всем составом перешла лаборатория цитогенетики человека из Института морфологии человека, руководимая А.А. Прокофьевой-Бельговской, и были организованы еще две цитогенетические лаборатории: лаборатория общей цитогенетики под руководством А.Ф. Захарова и лаборатория мутагенеза и популяционной цитогенетики, возглавляемая Н.П. Бочковым.

Кроме того, в состав института вошел коллектив Московской медико-генетической консультации, который стал основой Лаборатории клинической генетики, возглавляемой Светланой Ивановной Козловой. В первые годы существования института «тон задавали» цитогенетические лаборатории. В лаборатории цитогенетики человека ИМГ исследования сосредоточились на трех направлениях: фенотипика хромосомных аномалий на клеточном уровне, цитогенетика спонтанных абортот и полиморфизм гетерохроматических районов хромосом человека. В ходе этих исследований в институте был создан музей культивируемых клеток человека с хромосомными и генными мутациями, который вскоре стал базовым во Всесоюзной коллекции клеточных культур.

В эти же годы в институте под руководством К.Д. Краснопольской начались исследования по наследственным болезням обмена веществ и были

разработаны скрининг-программы для ранней диагностики и профилактики этих заболеваний. Результаты этой работы нашли отражение в обширном справочном пособии для врачей, выпущенном учениками Ксении Дмитриевны уже после ее смерти [28]. Исследования по генетике развития и популяционной генетике человека разрабатывались под руководством еще двух учеников Н.В. Тимофеева-Ресовского — В.И. Иванова, ставшего директором ИМГ после Н.П. Бочкова, и Е.К. Гинтера, возглавившего институт в дальнейшем.

В 1982 г. по инициативе Н.П. Бочкова был открыт Томский отдел ИМГ АМН СССР (ИМГ). Отдел включал лабораторию популяционной генетики человека и лабораторию цитогенетики. Руководителем отдела был приглашен молодой энергичный доцент Новосибирского медицинского института В.П. Пузырёв. Через пять лет он возглавил НИИ Медицинской генетики в составе Томского научного центра Сибирского отделения АМН, организованного на базе этого отдела. В дополнение к существующим в отделе добавились лаборатория молекулярной генетики и лаборатория эволюционной генетики, позже была открыта генетическая клиника. Основными научными направлениями оставались популяционная генетика человека и генетика многофакторных заболеваний. В 1989 г. В.П. Пузырёв начал читать курс медицинской генетики в Томском медицинском институте. Позднее, уже после распада СССР, на базе курса была организована кафедра медицинской генетики [38].

Медицинская генетика в Ленинграде получила новый импульс к развитию в 1987 г. в связи с переходом из лаборатории биохимической генетики ИЭМ в Институт акушерства и гинекологии АМН им. Д.О. Отта двух специалистов — В.С. Баранова и В.Н. Горбуновой, принявших непосредственное участие в организации лаборатории пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний. Возглавил лабораторию В.С. Баранов, защитивший к тому времени под руководством А.П. Дыбана докторскую диссертацию по цитогенетике эмбрионального развития млекопитающих. В руководимом им коллективе быстро наладили все известные в то время инвазивные методы забора материала плода, цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней, биохимические и молекулярные методы диагностики наиболее частых моногенных болезней, таких как муковисцидоз, миодистрофия Дюшенна, гемофилия А и В, фенилкетонурия и др. В течение более чем двух десятилетий подобная лаборатория была единственной в нашей стране.

Большой вклад в развитие медицинской генетики в Башкортостане внесли исследования, выполненные под руководством Эльзы Камилевны Хуснутдиновой в организованной ею в 1981 г. в отделе биохимии и цитохимии Уфимского Научного центра РАН лаборатории по изучению структуры генофонда народов Волго-Уральского региона. Под ее руководством были разработаны и внедрены в клиническую практику республики методы медико-генетического консультирования и ДНК-диагностики многих наследственных заболеваний. В дальнейшем Эльза Камилевна принимала участие в координации и проведении подобных этногенетических исследований во многих регионах Сибири, что способствовало созданию медико-генетических лабораторий в Новосибирске, Красноярске, Якутске.

Труднее всего восстанавливалась медико-генетическая служба в системе практического здравоохранения. Причина заключалась не только в недостаточном финансировании, но в не меньшей степени в ужасающей генетической необразованности практикующих врачей. Уже в те годы было известно, что в медико-генетическом консультировании нуждается как минимум 8 % населения [11]. Для оказания медико-генетической помощи необходимы, во-первых, широкая сеть медико-генетических консультаций в стране, и, во-вторых, хорошая генетическая образованность медицинской общественности, так как именно практикующие врачи формируют поток пациентов на медико-генетическое консультирование. Однако после почти 30-летнего запрета на медицинскую генетику ни о какой генетической образованности врачей говорить не приходилось. Преподавание же генетики в медицинских вузах развивалось крайне медленно.

Только в конце 1980-х годов начали создаваться кафедры генетики в медицинских вузах. В 1988 г. Н.П. Бочковым была организована кафедра медицинской генетики в 1-м Московском медицинском институте. В этом же году В.И. Иванов возглавил кафедру генетики на медико-биологическом факультете 2-го Московского ордена Ленина Государственного медицинского института имени Н.И. Пирогова (МОЛГМИ), и с этого времени там начали готовить врачей — лаборантов-генетиков. Принципиально важной была организация в 1988 г. кафедры медицинской генетики в Центральном институте усовершенствования врачей МЗ СССР. Ее возглавила С.И. Козлова. В качестве базы использовали лабораторию клинической генетики ИМГ АМН и Медико-генетическую консультацию, также входящую в состав института. На этой кафедре

неоднократно проходили обучение все медицинские генетики страны, работавшие в системе практического здравоохранения.

В следующем году открылись сразу две кафедры медицинской генетики в Ленинграде. Одна кафедра была организована в Ленинградском институте усовершенствования врачей, ее возглавила Светлана Клементьева Клюева. В организации другой кафедры в Ленинградском педиатрическом институте непосредственное участие принимал Е.И. Шварц. Эта кафедра вошла в состав научно-учебного комплекса, включающего также лабораторию молекулярной генетики человека Ленинградского института ядерной физики АН. Благодаря этому студентов обучали не только общей медицинской генетике и частным разделам молекулярной медицины, но и практическим методам ДНК-диагностики. «Визитной карточкой» кафедры стало нетипичное для многих преподавательских коллективов стремление к выполнению востребованных научных исследований, широкое привлечение студентов к научной работе. Эта традиция сохраняется до сих пор — сотрудники кафедры приобрели значительную известность своими работами по изучению наследственных иммунодефицитов, аутовоспалительных заболеваний, патологии эндокринной системы, различных повторяющихся мутаций; их работы отличаются очень высокой цитируемостью как у нас в стране, так и за рубежом.

Врачей и лаборантов для медико-генетических консультаций готовили либо в Институтах усовершенствования врачей, либо в ординатурах или аспирантурах при специализированных кафедрах и научных лабораториях. Большая часть подготовленных таким образом специалистов продолжала свою карьеру в науке. Поэтому не случайно первые медико-генетические консультации организовывались по инициативе и под патронажем академических учреждений. В 1964 г. Ю.Я. Керкис организовал на базе своей лаборатории один из первых в стране практикумов по кариологии человека, где врачей Сибири и Дальнего Востока обучали новому тогда методу — «метафазному» анализу хромосом человека. В те же годы он инициировал создание в Новосибирске Медико-генетической консультации (МГК) и приложил много усилий для ее становления, в частности, для организации цитогенетической лаборатории при МГК [15, 34]. В конце 1970-х годов на базе его лаборатории и под его патронажем были начаты работы по культивированию амниотических клеток человека.

В 1967 г. были организованы три медико-генетических консультации в системе МЗ СССР. Первая МГК была образована в Ленинграде на базе дет-

ской поликлиники № 11. Ее руководителем стала Л.И. Кротова, а затем О.П. Романенко. Вторая МГК была создана в Москве, на базе детского психоневрологического диспансера № 6. Организаторами ее были директор диспансера К.Н. Назаров и детский психиатр М.Г. Блюмина. Впоследствии коллектив консультации перешел в состав ИМГ. Позднее появились консультативные кабинеты по медицинской генетике при республиканских, краевых и областных больницах.

Для дальнейшего развития медико-генетической службы было создано три медико-генетических центра: Центр по медико-генетическому консультированию на базе ИМГ (директор Н.П. Бочков), Центр патологии у детей на базе НИИ педиатрии и детской хирургии МЗ РСФСР (директор Ю.Е. Вельтищев), Центр по пренатальной патологии на базе медико-генетической лаборатории Научно-исследовательского института акушерства и гинекологии МЗ СССР (директор Н.М. Побединский). Общее руководство центрами возлагалось на Научный совет по генетике при Президиуме АМН СССР (председатель Н.П. Бочков). Были сформулированы цели и задачи центров, определены нормы нагрузки на врача кабинета по медицинской генетике, проведен пересмотр программы преподавания курса генетики в медицинских вузах. Все это оказало несомненное стимулирующее воздействие на развитие медико-генетической службы в системе здравоохранения. Более 700 врачей, включая врачей-лаборантов, прошли подготовку по медицинской генетике на созданных кафедрах медицинской генетики Институты усовершенствования врачей МЗ СССР в Москве (зав. кафедрой С.И. Козлова) и Ленинграде (зав. кафедрой С.К. Клюева).

В 1987 г. вышла в свет книга «Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование» [27]. Эта книга, написанная коллективом авторов Института медицинской генетики и Карлова Университета в Праге под руководством С.И. Козловой, представляла первый иллюстрированный справочник на русском языке, содержащий описание 460 наследственных синдромов и включающий раздел по основным принципам расчета риска при медико-генетическом консультировании. Справочник сразу стал настольной книгой врачей-генетиков. Он неоднократно переиздавался и до сих пор сохраняет свою актуальность.

В дальнейшем прежние медико-генетические центры были упразднены, а вместо них были образованы республиканские и межобластные медико-генетические центры. Такой центр включал консультативный кабинет по медицинской генетике, цитогенетическую и биохимическую лаборатории

и отделение функциональной диагностики. На каждый такой центр возлагались теперь все те задачи, которые ранее были разбросаны по трем специализированным центрам. В частности, каждый центр помимо консультирования по вопросам прогноза потомства должен был осуществлять скрининг среди беременных с целью формирования групп риска по врожденным порокам развития и хромосомным заболеваниям у плода, скрининг новорожденных на наличие фенилкетонурии и некоторых других наследственных заболеваний и осуществлять диспансеризацию выявленных больных [18, 19]. В номенклатуру врачебных специальностей включены специальности «врач-генетик» и «врач-лаборант-генетик», благодаря чему медицинские генетики стали, наконец, полноправными служащими Министерства здравоохранения.

Ко времени распада СССР (1991) в стране функционировало 85 медико-генетических консультаций и кабинетов, включая 10 межобластных. В 7 медицинских вузах организованы кафедры медицинской генетики. Однако, несмотря на очевидные успехи, медицинская генетика в СССР к концу XX в. сильно отставала от западной. В течение 1964–1995 гг. наука на Западе шагнула далеко вперед. Вклад советской медицинской генетики в эти достижения был более чем скромный [39]. Советская медицинская генетика не заняла того места в мировой науке, на котором она находилась в 30-е годы, и в этом смысле она так и не восстановилась после разгрома. Причины этого — недостаточное финансирование и катастрофическая нехватка кадров.

Произошедшая в конце 1980-х годов политическая перестройка страны, распад СССР и запрет на деятельность КПСС имели двоякие последствия для науки. С одной стороны, прекратился идеологический диктат КПСС, и ученые получили свободу творчества, с другой — финансирование науки государством практически прекратилось. Начался процесс «утечки мозгов». «Железный занавес» рухнул, и поток ученых всех возрастов и особенно молодых специалистов хлынул за границу. С этой проблемой российская наука вступила в новое тысячелетие.

Начало XXI в. ознаменовалось взрывообразным развитием медицинской генетики во многих странах мира. В 2003 г. завершился международный проект «Геном человека», приведший к идентификации всех генов человека и определению молекулярной природы кодируемых ими белков. Одновременно были разработаны и введены в клиническую практику методы, позволяющие проводить индивидуальную молекулярную диагностику не только отдельных хромосом и генов, но и генома в целом. Таким образом, человечество всту-

пило в эпоху геномной медицины. Мощность современных молекулярно-генетических технологий позволяет в одном эксперименте проводить оценку до миллиона генетических маркеров. На этой основе появилась возможность персонального подхода к лечению больных с учетом их генотипических особенностей — предмет так называемой персонализированной медицины.

Стало очевидно, что без финансовой поддержки возрождение медицинской генетики в России на современном уровне уже невозможно. В настоящее время генетические технологии объявлены одним из приоритетных направлений инновационной деятельности в нашей стране. В целом, многие аспекты медико-генетической помощи значительно улучшились по сравнению с 1990-ми годами. В частности, в стране широко внедрена ПЦР-диагностика, растет доступность секвенирования нового поколения. Наблюдается определенное возрождение научной деятельности в области клинической генетики и смежных дисциплин.

Однако общее состояние дел в области медицинской генетики нельзя признать удовлетворительным. Очевидно, что государственная финансовая поддержка — это необходимое, но недостаточное условие для возрождения отечественной науки. Две основные проблемы существенно ограничивают развитие медицинской генетики у нас в стране. Первая — это острая нехватка специалистов. Сложилась парадоксальная ситуация, при которой значительное большинство российских ученых работают за рубежом. При этом трудно найти лабораторию в России, в которой работают иностранные специалисты. Для исправления ситуации необходимо обеспечить равноценные условия работы в отечественных лабораториях и центрах, не только в финансовом отношении и оснащении, но и в плане обеспечения свободы творчества, постановки привлекательных национальных проектов, направленных на изучение генетического разнообразия народов России, сохранения их генофонда, значительно пострадавшего от репрессий, войн и миграций XX в., поддержание генетического здоровья населения в настоящем и будущих поколениях. Вторая проблема — это низкая генетическая компетентность врачей всех уровней. В связи с этим очевидна необходимость совершенствования системы генетической подготовки студентов медицинских вузов, врачей и населения в целом.

Остается надеяться, что в ближайшие годы удастся преодолеть эти проблемы и одновременно тот колоссальный разрыв с западными странами, который сформировался ранее. Однако это уже не история, а будущее медицинской генетики.

ЛИТЕРАТУРА

1. Адамс М.Б. Политика в области наследственности человека в СССР: 1920–1940 // Труды С.-Петербургского общества естествоиспытателей. – 1994. – Т. 2. – № 1. – С. 15–25. [Adams MB. Politika v oblasti nasledstvennosti cheloveka v SSSR: 1920–1940. *Trudy S.-Peterburgskogo obshchestva estestvoispytateley*. 1994;2(1):15-25. (In Russ.)]
2. Александров В.Я. Трудные годы советской биологии. Записки современника. – СПб.: Наука. – 1993. [Aleksandrov VYa. Trudnye gody sovetskoj biologii. *Zapiski sovremennika*. Saint Petersburg, Nauka; 1993. (In Russ.)]
3. Бабков В.В. Август 48-го и судьбы медицинской генетики. Медицинская газета // 5 августа, 1998. № 62. [Babkov VV. Avgust 48-go i sud'by meditsinskoj genetiki. *Meditsinskaya gazeta*. 1998 August 5;(62). (In Russ.)]
4. Бабков В.В. Медицинская генетика в СССР // Вестник РАН. – 2001. – № 10. – С. 928–937. [Babkov VV. Meditsinskaya genetika v SSSR. *Vestnik RAN*. 2001;(10):928-937. (In Russ.)]
5. Бабков В.В. Русское евгеническое общество / В.В. Бабков. Заря генетики человека. Русское евгеническое движение и начало медицинской генетики. – М.: Прогресс-Традиция, 2008. – С. 213–238. [Babkov VV. Russkoe evgenicheskoe obshchestvo. In: VV. Babkov. Zarya genetiki cheloveka. Russkoe evgenicheskoe dvizhenie i nachalo meditsinskoj genetiki. Moscow: Progress-Traditsiya; 2008. P. 213-238. (In Russ.)]
6. Бабков В.В. Ожидание нового человека / В.В. Бабков. Заря генетики человека. Русское евгеническое движение и начало медицинской генетики. – М.: Прогресс-Традиция, 2008. – С. 15–212. [Babkov VV. Ozidanie novogo cheloveka. In: VV. Babkov. Zarya genetiki cheloveka. Russkoe evgenicheskoe dvizhenie i nachalo meditsinskoj genetiki. Moscow: Progress-Traditsiya; 2008. P. 15-212. (In Russ.)]
7. Баткис Г. Евгеника // Большая Советская Энциклопедия. Т. 23. – М.: ОГИЗ РСФСР, 1931. – С. 812–819. [Batkis G. Evgenika. In: Bol'shaya Sovetskaya Entsiklopediya. T. 23. Moscow: OGIz RSFSR; 1931. P. 812-819. (In Russ.)]
8. Бедненко Г. Русское евгеническое общество при Институте экспериментальной биологии. [Bednenko G. Russkoe evgenicheskoe obshchestvo pri Institute eksperimental'noy biologii. Available from: <http://pnyahi.indeep.ru/history/evgenika.html>. Accessed at: April 25, 2020] (In Russ.). Режим доступа: <http://pnyahi.indeep.ru/history/evgenika.html>. Дата обращения: 25.04.2020.
9. Берг Р.Л., Давиденков С.Н. Наследственность и наследственные болезни человека. – Л.: Наука, 1971. [Berg RL, Davidenkov SN. *Nasledstvennost' i nasledstvennye bolezni cheloveka*. Leningrad: Nauka; 1971. (In Russ.)]
10. Богданов Ю.Ф. А.А. Прокофьева-Бельговская и ее вклад в науку // А.А. Прокофьева-Бельговская. Портрет на фоне хромосом / сост. Ю.Ф. Богданов, Н.А. Ляпунова, Ю.А. Ревазова; ред. Н.А. Ляпунова, Ю.Ф. Богданов. – М.: Научный мир, 2005. – С. 23–40. [Bogdanov YuF. A.A. Prokof'eva-Bel'govskaya i ee vklad v nauku. In: A.A. Prokof'eva-Bel'govskaya. *Portret na fone khromosom*. Sost. Yu.F. Bogdanov, N.A. Lyapunova, Yu.A. Pevazova; N.A. Kyapunova, Yu.F. Bogdanov, editors. Moscow: Nauchnyy mir; 2005. P. 23-40. (In Russ.)]
11. Бочков Н.П., Захаров А.Ф., Иванов В.И. Медицинская генетика. – М.: Медицина, 1984. – 338 с. [Bochkov NP, Zakharov AF, Ivanov VI. *Meditsinskaya genetika*. Moscow, Meditsina; 1984. 338 p. (In Russ.)]
12. Бочков Н.П. Ученый по призванию // А.А. Прокофьева-Бельговская. Портрет на фоне хромосом / сост. Ю.Ф. Богданов, Н.А. Ляпунова, Ю.А. Ревазова; ред. Н.А. Ляпунова, Ю.Ф. Богданов. – М.: Научный мир, 2005. – С. 17–22. [Bochkov NP. Uchenyy po prizvaniyu. In: A.A. Prokof'eva-Bel'govskaya. *Portret na fone khromosom*. Sost. Yu.F. Bogdanov, N.A. Lyapunova, Yu.A. Pevazova; N.A. Kyapunova, Yu.F. Bogdanov, editors. Moscow: Nauchnyy mir; 2005. P. 17-22. (In Russ.)]
13. Гершензон С.М., Бужиевская Т.И. Евгеника: 100 лет спустя // Человек. – 1996. – № 1. – С. 23–29. [Gershenzon SM, Buzhievskaya TI. Evgenika: 100 let spustya. *Chelovek*. 1996;(1):23-29. (In Russ.)]
14. Гиндилис В.М. Эпизоды из советской жизни. – М.: ОГИ, 2008. – 264 с. [Gindilis VM. *Epizody iz sovetskoj zhizni*. Moscow: OGI; 2008. 264 p. (In Russ.)]
15. Голубовский М.Д. Три периода жизни генетика Керкиса (1907–1977) // Знание – сила. – 1988. – № 8. – С. 50–51. [Golubovskiy MD. Tri perioda zhizni genetika Kerkisa (1907–1977). *Znanie – sila*. 1988;(8):50-51. (In Russ.)]
16. Голубовский М.Д. Предисловие // Эфроимсон В.П. Генетика этики и эстетики. – СПб.: Талисман, 1995. – 288 с. [Golubovskiy MD. *Predislovie*. In: Efroimson VP. *Genetika etiki i estetiki*. Saint Petersburg: Talisman; 1995. 288 p. (In Russ.)]
17. Голубовский М.Д. Гений и генетика (В.П. Эфроимсон) // Вестник. – 1999. – № 6 (213). Режим доступа: <http://www.vestnik.com/issues/1999/0316/win/golubov.htm>. Дата обращения: 30.12.2020. [Golubovskiy MD. *Geniy i genetika* (V.P. Efroimson). *Vestnik*. 1999;(6). Available from: <http://www.vestnik.com/issues/1999/0316/win/golubov.htm>. Accessed: Dec 30, 2020. (In Russ.)]
18. Горбунова В.Н. Молекулярная генетика – путь к индивидуальной персонализированной медицине // Педиатр. – 2013. – Т. 4. – № 1. – С. 115–121. [Gorbu-

- nova VN. Molecular genetics – a way to the individual personalized medicine. *Pediatr.* 2013;4(1):115-121 (In Russ.]. <https://doi.org/10.17816/PED41115-121>.
19. Горбунова В.Н., Баранов В.С. Введение в молекулярную диагностику и генотерапию наследственных заболеваний: учебное пособие. – СПб., 1997. [Gorbunova VN, Baranov VS. Vvedenie v molekulyarnuyu diagnostiku i genoterapiyu nasledstvennykh zabolevanij. Uchebnoe posobie. Saint Peterburg, 1997. (In Russ.)]
 20. Давиденков С.Н. Наследственные болезни нервной системы. – М.: Гос. мед. изд-во, 1932. [Davidenkov SN. Nasledstvennye bolezni nervnoy sistemy. Moscow: Gos. med. izd-vo; 1932. (In Russ.)]
 21. Давиденков С.Н. Проблема полиморфизма наследственных болезней нервной системы: Клинико-генетическое исследование. – Л.: Изд-во Всес. ин-та эксперимент. Медицины, 1934. [Davidenkov SN. Problema polimorfizma nasledstvennykh bolezney nervnoy sistemy: Kliniko-geneticheskoe issledovanie. Leningrad: Izd-vo Vses. in-ta eksperiment. meditsiny; 1934. (In Russ.)]
 22. Давиденков С.Н. Эволюционно-генетические проблемы в невропатологии. – Л.: ГИУВ, 1947. [Davidenkov SN. Evolyutsionno-geneticheskie problemy v nevropatologii. Leningrad, GIUV; 1947. (In Russ.)]
 23. Хромосомные болезни человека / под ред. Е.Ф. Давиденкова. – Л.: Медицина, 1965. [Khromosomnye bolezni cheloveka. Davidenkova EF, editor. Leningrad: Meditsina; 1965. (In Russ.)]
 24. Давиденкова Е.Ф., Либберман И.С. Клиническая генетика. – Л.: Медицина, 1975. [Davidenkova EF, Liberman IS. Klinicheskaya genetika. Leningrad: Meditsina; 1975. (In Russ.)]
 25. Иваницкая А.И., Пешков М.А., Сорокина М.Н., Берлин Е.А. Пётр Иванович Живаго. Серия научно-биографической литературы. – М.: Наука, 1975. [Ivanitskaya AI, Peshkov MA, Sorokina MN, Berlin EA. Petr Ivanovich Zhivago. Seriya nauchno-biograficheskoy literatury. Moscow: Nauka; 1975. (In Russ.)]
 26. К 15-летию совещания «О состоянии и перспективах развития генетики в СССР». Об ущербе, нанесенном Советской науке Т.Д. Лысенко и его сторонниками // Вестник ВОГиС. – 2003. – № 26. [K 15-letiyu soveshchaniya "O sostoyanii i perspektivakh razvitiya genetiki v SSSR". Ob ushcherbe, nanesennom Sovetskoy nauke T.D. Lysenko i ego storonnikami. *Vestnik VOGiS.* 2003;(26). (In Russ.)]
 27. Козлова С.И., Демикова Н.С., Семанова Е., Блиникова О.Е. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. – М.: Практика, 1996. [Kozlova SI, Demikova NS, Semanova E, Blinnikova OE. Nasledstvennye sindromy i mediko-geneticheskoe konsul'tirovanie. Moscow: Praktika; 1996. (In Russ.)]
 28. Краснопольская К.Д. Наследственные болезни обмена веществ: справочное пособие для врачей. – М.: РОО ЦСАиРД «Фохат», 2005. [Krasnopol'skaya KD. Nasledstvennye bolezni obmena veshchestv. Moscow: ROO TsSAiRD "Fokhat"; 2005. (In Russ.)]
 29. Лебедева Л.И., Захаров И.Л. Жизнь есть подвиг: к 100-летию со дня рождения генетика, профессора Юлия Яковлевича Керкиса (1907–1977) // Вестник ВОГиС. – 2007. – Т. 11. – № 1. – С. 16–38. [Lebedeva LI, Zakharov IL. Zhizn' est' podvig: k 100-letiyu so dnya rozhdeniya genetika, professora Yuliya Yakovlevicha Kerkisa (1907–1977). *Vestnik VOGiS.* 2007;11(1):16-38. (In Russ.)]
 30. Лобашёв М.Е. Генетика. – Л.: Изд-во ЛГУ, 1967. [Lobashev ME. Genetika. Leningrad: Izd-vo LGU; 1967. (In Russ.)]
 31. Лысенко Т.Д. О двух направлениях в генетике. Доклад на IV сессии Академии сельскохозяйственных наук 23.12.1936 г. // Лысенко Т.Д. Агробиология. – М.: Сельхозгиз, 1952. [Lysenko TD. O dvukh napravleniyakh v genetike. Doklad na IV sessii Akademii sel'skokhozyaystvennykh nauk 23.12.1936 g. In: Lysenko TD. Agrobiologiya. Moscow: Sel'khozgiz; 1952. (In Russ.)]
 32. Медведев Ж. Взлёт и падение Лысенко. История биологической дискуссии в СССР (1929–1966). – М.: Книга, 1993. [Medvedev Zh. Vzlet i padenie Lysenko. Istoriya biologicheskoy diskussii v SSSR (1929–1966). Moscow: Kniga; 1993. (In Russ.)]
 33. Нейфах С.А., Шапошников А.М. Диета с уменьшенным содержанием белка для лечения фенилкетонурии // Вестник АМН СССР. 1967;22(7):62–72. [Neufakh SA, Shaposhnikov AM. Dieta s umen'shennym soderzhanием belka dlya lecheniya fenilketonurii. *Vestnik AMN SSSR.* 1967;22(7):62-72. (In Russ.)]
 34. Памяти Юлия Яковлевича Керкиса // Генетика. – 1978. – № 4. – С. 737–738. [Pamyati Yuliya Yakovlevicha Kerkisa. *Genetika.* 1978;(4):737-738. (In Russ.)]
 35. Подугольникова О.А. А вместе мы лаборатория. Салин (Мичиган); М.: [издано автором], 2009. [Podugol'nikova O.A. A vmeste my laboratoriya. Salin (Michigan); Moscow; 2009. (In Russ.)]
 36. Прокофьева-Бельговская А.А. Очерки истории цитогенетики в нашей стране. Цитогенетика человека // А.А. Прокофьева-Бельговская. Портрет на фоне хромосом / сост. Ю.Ф. Богданов, Н.А. Ляпунова, Ю.А. Ревазова; ред. Н.А. Ляпунова, Ю.Ф. Богданов. – М.: Научный мир, 2005. – С. 96–129. [Prokofeva-Bel'govskaya AA. Ocherki istorii tsitogenetiki v nashey strane. Tsitogenetika cheloveka. In: A.A. Prokofeva-Bel'govskaya. Portret na fone khromosom. Sost. Yu.F. Bogdanov, N.A. Lyapunova, Yu.A. Revazova; N.A. Kyapunova, Yu.F. Bogdanov, editors. M.: Nauchnyy mir; 2005. P. 96-129. (In Russ.)]

37. Прокофьева-Бельговская А.А., Бочков Н.П., Гринберг К.Н. и др. Основы цитогенетики человека. – М.: Медицина, 1969. – 544 с. [Prokofeva-Bel'govskaya AA., Bochkov NP, Grinberg KN, et al. *Osnovy citogenetiki cheloveka*. Moscow: Meditsina; 1969. 544 p. (In Russ.)]
38. Пузырёв В.П., Воевода М.И. Предисловие к номеру // Вестник ВОГиС. – 2006. – Т. 10. – № 3. – С. 453–454. [Puzyrev VP, Voevoda MI. *Predislovie k nomeru*. *Vestnik VOGiS*. 2006;10(3):453-454. (In Russ.)]
39. Сонин А.С. Несколько эпизодов борьбы с «космополитизмом» в физике // Вестник РАН. – 1991. – Т. 61. – № 112. – С. 103–114. [Sonin AS. *Neskol'ko epizodov bor'by s "kosmopolitizmom" v fizike*. *Vestnik RAN*. 1991;61(12):103–114. (In Russ.)]
40. Филипченко Ю.А. Интеллигенция и таланты // Известия Бюро по евгенике. – 1925. – № 3. – С. 83–101. [Filipchenko YuA. *Intelligentsiya i talanty*. *Izvestiya Byuro po evgenike*. 1925;(3):83-101. (In Russ.)]
41. Филипченко А.А. Юрий Александрович Филипченко (биография со списком печатных трудов Ю.А. Филипченко, 128 названий) // Труды лаборатории генетики. – 1932. – № 9. [Filipchenko AA. *Yuriy Aleksandrovich Filipchenko (biografiya so spiskom pchatnykh trudov Yu. A. Filipchenko, 128 nazvaniy)*. *Tr. labor. genetiki*. 1932;(9). (In Russ.)]
42. Флоринский В.М. Усовершенствование и вырождение человеческого рода. – Вологда: Северный печатник, 1866. [Florinskiy VM. *Usovershenstvovanie i vyrozhdenie chelovecheskogo roda*. Vologda: Severniy pechatnik; 1866. (In Russ.)]
43. Хен Ю.В. Евгеника: основатели и продолжатели // Человек. – 2006. – № 3. – С. 80–88. [Khen YuV. *Eugenics: Founders and continuers*. *Human being*. 2006;(3):80-88. (In Russ.)]
44. Наследственные болезни обмена веществ у детей / под ред. А.М. Шапошникова. – Л.: Медицина, 1978. [Nasledstvennyye bolezni obmena veshchestv u detey. Shaposhnikov AM, editor. Leningrad: Meditsina; 1978. (In Russ.)]
45. Эфроимсон В.П. Введение в медицинскую генетику. – М.: Медгиз, 1964. [Efroimson VP. *Vvedenie v meditsinskuyu genetiku*. Moscow: Medgiz; 1964. (In Russ.)]
46. Эфроимсон В.П., Блюмина М.Г. Генетика олигофрений, психозов и эпилепсий. – М.: Медицина, 1977. [Efroimson VP, Blyumina MG. *Genetika oligofreniy, psikhozov i epilepsiy*. Moscow: Meditsina; 1977. (In Russ.)]
47. Galton F. *Inquiries into Human Faculty and Its Development*. London: Macmillan; 1883.
48. Muller HJ. *Out of the night: a biologist's view of the future*. N.-Y.: The Vanguard Press; 1935.

◆ Информация об авторах

Горбунова Виктория Николаевна – д-р биол. наук, профессор профессор кафедры общей и молекулярной медицинской генетики. ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Минздрава России, Санкт-Петербург. E-mail: vngor@mail.ru.

Анатолий Михайлович Полищук – д-р биол. наук.

◆ Information about the authors

Viktoriya N. Gorbunova – PhD, Dr. Sci. (Biol.), Professor of the Department of General and Molecular Medical Genetics. St. Petersburg State Pediatric Medical University, Saint Petersburg, Russia. E-mail: vngor@mail.ru.

Anatoly M. Polishchuk – Dr. Sci. (Biol.).