



俄罗斯医学遗传学的起源和发展历史

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

俄罗斯遗传学形成早期阶段的显著特征包括对优生学的明显兴趣，细胞遗传学领域的优先成就，研究遗传对多因素疾病，人的生理和心理特征发展的贡献的程序系统。到20世纪30年代中期发展起来的强大的遗传学科学基础设施在该国领导层的一系列政治决策中遭到破坏：从根除优生思想的运动开始，到1948年Lenin All-Union Academy of Agricultural Sciences会议结束，其导致了遗传学研究的全面禁止。在近四分之一一个世纪的时间里，俄罗斯遗传学研究的进展一开始完全停滞，然后极其困难。医学遗传学的复兴有多种途径，依靠人类遗传学各个领域的许多杰出专家的工作，他们的科学兴趣甚至在压抑时代之前就形成了。他们建立了一所新的科学学院。尽管俄罗斯与世界遗传学水平存在着巨大的差距，而且在禁令解除后的数年里仍然存在着巨大的差距，但在辐射诱变、种群遗传学、细胞遗传学等领域的一系列重要工作值得注意，以及在生物化学遗传学和代谢性疾病研究领域取得了多项世界一流的成果。国家逐渐认识到遗传学对医学的重要性，在卫生体系中形成了广泛的医学和遗传学服务。医学遗传学最终恢复的条件点可以被认为是80年代末在俄罗斯医科大学出现的这一学科的院系。尽管俄罗斯的医学和遗传科学仍然落后于世界水平，但可以说，到目前为止，这一差距已有所缩小。

关键词：人类遗传学；医学遗传学；细胞遗传学；生化遗传学；科学的历史。

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.

遗传学是研究遗传和变异的科学。科学包括整体部分和特殊部分,专门研究不同类型有机体的遗传特征。其中最重要的是人类遗传学。其中涉及人类病理学研究的部分是医学遗传学的主题。上世纪初,促进医学遗传学发展的最强大动力之一是优生学—改善人类的科学。优生学是由英国科学家Francis Galton创立的[47]。它很快分裂成两个分支:积极优生学和消极优生学。积极优生学是一种有意识地选择已婚夫妇的尝试,以鼓励那些社会认为有用和有价值的公民生育。消极优生学的目标是限制遗传残疾者的出生率。上世纪30年代初是优生学的全盛时期,其在社会上流行的时期。

然而,在未来,社会对优生学的态度发生了巨大的变化。目前尚不清楚将个人划分为对社会有价值的人的标准是什么,也不清楚谁是有能力和有力量将人类分为有价值和不值得的人的人。美国的一些州以及后来挪威的纳维亚半岛的一些国家通过了强制对罪犯和弱智者绝育的法律,引发了一波批评。但是社会对优生学的强烈否定态度的主要原因是,在纳粹德国,优生学被选择的雅利安种族学说所取代,其纯度是通过种族政治来实现的。种族政策的一个基本部分是种族卫生,是第三帝国优生学的名称。这一政策是1935年通过法律确立的,规定进国家和军队服役时存在种族歧视,强迫劳动的种族选择,剥夺犹太人和吉普赛人的公民权,禁止雅利安人和犹太人结婚。

作为“净化”方法,采用强制绝育,后来,个人和整个民族的直接毁灭。由于德国的种族卫生措施,超过30万人被强制绝育。约有600万犹太人和吉普赛人作为劣等种族的成员,在死亡集中营被枪杀、毒气袭击或饿死[43]。这些措施都使优生学名誉扫地,“优生学”一词长期与“纳粹主义”的概念联系在一起。然而,遗传学的快速发展显

示出诊断和预防人类遗传疾病的真正可能性,这实际上是阴性优生学的目标。因此,它继续作为一个独立的方向发展,但在医学遗传学的主持下[6]。

在俄罗斯,优生运动的开始应该追溯到1865年,当时《俄罗斯古物》(«Russian Antiquity»)杂志发表了V.M.Florinsky《人类的改良与退化》的论文[42]。然而,Florinsky的优生思想并没有得到公众的回应,主要是因为遗传学作为一门科学还不存在。20世纪初,由于外国作者翻译了许多优生著作,优生学在俄罗斯进入了科学应用,从而遗传学已经形成了一个独立的学科。因此,与其他国家不同的是,在俄罗斯,优生学是在同一时期,由创造遗传学的同一个人积极发展起来的[5]。

1920年,俄罗斯优生协会在莫斯科成立,Nikolai Konstantinovich Koltsov当选主席。杰出的遗传学家A.S.Serebrovsky和Yu.A.Filipchenko、人类学家V.V.Bunak、著名医生A.N.Abrikosov、G.I.Rossolimo和D.D.Pletnev都积极参加了该社团的活动。不久,俄罗斯优生协会在列宁格勒、基辅、敖德萨和萨拉托夫开设了分支机构。该协会出版了《俄罗斯优生学杂志》(1922—1930年7卷)[1,8,13]。该学会工作的主要方向之一是人类心理特征的遗传分析。为此,《俄罗斯优生学杂志》收集并出版了A.S.Pushkin, L.N.Tolstoy, P.Ya.Chaadaev, Yu.F.Samarin, A.I.Herzen, P.A.Kropotkin, Ch.Darwin和F.Galton科学家, K.-E.Baer院士的家谱。可以追溯所谓的“提名者”的才华传承:M.Gorky和L.M.Leonov作家、F.I.Shalapin歌手, S.V.Tolstoy和V.S.Ivanov诗人。

N.K. Koltsov在其杰出的文章《人类心理特征的遗传分析》中提出了一个完整的研究基本心理行为遗传的方案,至今仍未过时。与此同时,1920年,实验生物学研究

所成立了优生系,并开始了人类遗传学的研究。首次使用双胞胎方法对血型遗传、头发和眼睛颜色、变异和复杂性状的遗传进行了研究。在人类遗传学的研究组织了第一次医学和遗传学会诊。

在彼得格勒,优生学的发展得益于另一位杰出的科学家Yuri Alexandrovich Filipchenko的努力。1919年,他当彼得格勒州立大学遗传学和实验动物学系的领导[40]。1921年,Yu. A. Filipchenko直接参与了俄罗斯自然生产力研究委员会下的优生学局的创建。优生学局的一项主要任务是通过出版受欢迎的书籍、小册子和讲座向公众传播有关继承法、优生学的目标和目的的资料。

研究工作集中在创新能力和天赋的传承这一主题上。与其他作者不同的是,Filipchenko将研究具有高度发展的创造能力和天赋的人的起源及其命运的任务设定为“从他们后代的本质意义上”[41]。彼得格勒的知识分子被选为具有显著创造能力的人(科学家,教师,医生,工程师,公众人物,音乐家,艺术家,作家,艺术家),十九世纪后四分之三的学者被选为人才的所有者。研究表明,知识界可以来自社会各阶层(工人、农民、神职人员、商人),而人才绝大多数来自知识分子。有才华的人的后代几乎总是“回到知识界的内心深处,而在下一代,这种人才的核心又由通常类型的最有才华的知识分子的后代形成。”Filipchenko认为创造力是由几个基因相加作用的组合所决定的,他提前15年提出了多基因的想法。这是第一个,也是独一无二的关于创造力和才能的人口遗传学研究。由Yu. A. Filipchenko创立的优生学局在1926年后逐渐改变了主题:1927年更名为遗传学局,1930年(Filipchenko去世年)更名为遗传学实验室,最后在1933年更名为苏联科学院遗传学研究所。

医学遗传学作为一门独立学科的设计与Grigory Solomonovich Levit的名字有关[4]。1928年,Levit在莫斯科的医学和生物研究所组织了人类遗传和体质的研究所。1930年,该研究所被扩大到医学和生物研究所的基因部,Levit被任命为研究所所长,这使他得以将研究所的主题重新定位到人类遗传学。Levit向A. S. Serebrovsky学习遗传学。Serebrovsky是N. K. Koltsov的学生和合作者,而1931年,他在美国后来获得诺贝尔生理学或医学奖(1946年)的Hermann Moeller的实验室接受训练。

作为一名坚定的共产主义者,Moeller在Vavilov的邀请下来到了苏联,并带来了一系列独特的果蝇基因,这使苏联能够立即开展辐射诱变和人口遗传学研究。这些生产线仍然用于教育过程和在世界各地许多基因实验室进行的实验研究。1934年至1938年,Moeller在Institute of Genetics of the Academy of Sciences基因与诱变问题实验室工作。此时,他完成了优生学著作《走出黑暗》的写作,其中特别考虑了这个问题,既从遗传学的角度来提高地球的人口[48]。然而,Moeller的观点违背了生物学和遗传学的意识形态指导方针,他在苏联的生活变得不安全,他被迫离开。

1935年,莫斯科医学和生物研究所在其成立五周年时更名为医学和遗传研究所。该研究所的主要课题是“从遗传学和相关科学的角度研究医学、人类学和心理学问题的发展”。该研究所的工作发展了三个方向:临床遗传,双胞胎和细胞学。临床和遗传学研究涉及广泛的人类疾病,如支气管哮喘、恶性贫血、阵发性心动过速、糖尿病、乳腺癌和消化性溃疡。整个系列的研究致力于分析遗传和环境在人类正常参数变异性中的作用,如身高、体重、心脏大小、皮肤毛细血管结构、手指的乳头图案等。每一项研究都基于大量的统计资料,基于这

些工作得出的结论听起来相当现代。其他成就还包括Levit《人类统治的问题》的研究。成功地开发了双胞胎方向。到1937年，该研究所观察了1700对双胞胎。

P. I. Zhivago和A. G. Andres实验室（首先在实验生物研究所，然后在医学遗传研究所）进行的人类细胞遗传学研究的作用很难被高估[25]。在过去的几年里，世界上已经发展出一种用于核学分析的血细胞培养方法，并首次在上提出了人类染色体精细形态结构的分析[36]。为了强调这些工作的重要性，第三届人类遗传学国际大会总统的L. S. Penrose在1966年说：“……如果苏联的实验室继续工作，过去9年里人类核型的大多数发现可能会早20年出现。”研究所忙于编写《论文集》第四卷，并编写两本专著—《内科疾病的遗传学》和《双胞胎的生理学和病理学》。在1934年5月举行的一次会议上介绍了研训所的活动成果及其发展前景。在这次会议上，Levit做了一份题为《人类遗传学与医学》的报告，将一个新的学科定义为医学遗传学。

与此同时，由于Sergei Nikolaevich Davidenkov神经疾病主要专家的努力，医学遗传学在列宁格勒得到了发展（他在莫斯科的利未记研究所开始了遗传学研究）。1932年，他搬到列宁格勒，在列宁格勒高级医学训练研究所当神经疾病部门的主任。在神经系统疾病的遗传学方面，许多杰出的工作都是在这里进行的。1932年，他的专著《神经系统的遗传性疾病》的第二版，修订和显着扩大版出版[20]。这本书是第一次用俄语提出了神经系统遗传疾病的分类，详细描述了病理的综合征形式（神经纤维瘤病、结节性硬化症、亨廷顿舞蹈病、威尔逊病等），并且，显然，第一次在世界文献中，系统地提出了《医学优生实践》。一个重要的事件是1934年S. N. Davidenkov《神经系统遗传疾病的多

态性问题》书的出现[21]。这些思想的概括和发展都反映在Sergey Nikolaevich战后出版《神经病理学中的进化和遗传问题》

（1947）的专著中[22]。杰出的生理学院士L. A. Orbelitak描述了这项研究：“在医学史上，第一次出版了一本著作，其中一个最困难的医学部分被一个涵盖了所有现代生物学基础的理论思想所阐明”。这本书涉及了一般病理和变异的常模，多效性，临床多态性，有条件向性运动（小发育不良的表现），相互作用的神经遗传因素和神经系统的类型。

因此，到20世纪30年代末，医学遗传学在苏联蓬勃发展，达到了最高的国际标准，经历了黄金时代。但是正当苏联为其强大的崛起做好准备的时候，医学遗传学的发展却突然中断了。

医学遗传学的失败不可避免地成为科学界的一种风气，这种风气的产生直接与T. D. Lysenko有关。与科学事实相反，Lysenko否认了遗传物质的存在（“基因是一个抽象概念，而染色体与遗传毫无关系”），并发展了后天遗传性状的理论[31]。为了捍卫自己的观点，他把生物学变成了意识形态斗争的领域，并将苏联生物学与资产阶级生物学进行了对比。再加上他对当局慷慨承诺要迅速解决粮食问题，这一策略让他在生物学领域占据了垄断地位。Lysenko把科学争论变成了一场政治冲突，意识形态上的争论与科学争论对立，反对者被宣称是资产阶级理想主义的同谋，甚至苏联政府的敌人[26]。在当年苏联的政治局势中，这种指责不可避免地导致镇压手段。

俄罗斯优生协会的解散和《俄罗斯优生学杂志》的关闭可以被认为是1929年失败的开始。1930年，由Koltsov组织的莫斯科大学实验动物系解散。1931年，苏联百科全书发表了一篇关于优生学的文章。在这篇文章中，Filipchenko的优生学思想被称为资

产阶级思想, Koltsov的思想被称为法西斯思想, Serebrovsky的思想被称为“孟什维克理想主义”的一个例子[7]。与此同时, 在列宁格勒, Yu.A.Filipchenko被学校暂停授课, 学院的部门也被解散。在“大恐怖”时期(1936-1939年), 对Koltsov的袭击重新开始。1936年, Lenin All-Union Academy of Agricultural Sciences召开了一次特别会议, 以反对资产阶级遗传学。在会上, 古典方向的遗传学家和Lysenko的支持者进行了讨论。1939年1月, 《真理报》写道: “不难相信Koltsov教授的优生学观点与现代法西斯科学家在意识形态上完全相似”[2]。1939年, 苏联科学院遗传学研究所主席团审议了“加强对现有伪科学歪曲的斗争”的问题。Koltsov被要求“对他的错误教导进行分析, 履行对党的基本职责。”Koltsov拒绝了这一要求, 并被免去了实验生物学研究所所长的职务。1940年, 他死于心脏病。

S.G.Levit的命运也是悲惨的。1936年, 他因“与人民公敌为伍, 在研究所著作中宣扬敌对理论”和“孟什维克理想主义”而被开除党籍。他还被指控在一封为被捕朋友辩护的信上签了字, 并试图对T.D.Lysenko在会议上的工作做出妥协。1937年, Levit被免去所长的职务, 研究所也关闭了, 研究所的员工要么被解雇, 要么被调到其他实验室。一年后, Levit被捕, 以恐怖主义和间谍罪被判处死刑, 并被枪杀。他死后于1956年被恢复名誉。

苏联一位杰出的神经学家S.N.Davidenkov教授也遭到了迫害。1939年《在马克思主义旗帜下》杂志第二次遗传学与育种会议上, 他指出了, 他九篇关于医学遗传学的研究论文多年已经在杂志编辑委员会, 没有得到新闻许可证或禁令。他痛苦地引用了一位同事给他的建议: “……停止学习遗传学, 《遗传》这个词不可说[3]”。因此, 医学遗传学研究所关闭后, 列宁格勒所有关于人类遗传学和医学遗传学的工作也几乎

中断了四分之一世纪。结果, 整整几代医生都没有得到急需的基因知识。

在伟大的卫国战争期间, 镇压手段明显减弱, 但在1946年又加剧了。1948年8月, Lysenko的《韦斯曼主义者-摩根主义者》对手在Lenin All-Union Academy of Agricultural Sciences会议上战败, 遗传学在会上被称为“资产阶级伪科学”。Lenin All-Union Academy of Agricultural Sciences的8月会议作为一个信号, 在苏联进行了一场打击“理想主义”生物学的大规模运动。8月24日至26日, 苏联科学院遗传学研究所主席团举行了一次扩大会议, 9月4日, 俄罗斯苏维埃社会主义共和国教育科学院主席团召开会议, 9月9日至10日, 苏联医学科学院主席团召开会议。在这次会议上, 苏联医学科学院主席团正式禁止医学遗传学[6]。所有国家最高科学机构的会议都致力于介绍“唯一真实的”、“唯物主义的”“米丘林”生物学。随后是涉及人事变动的组织变动: 遗传学家被解雇, Lysenko的支持者取而代之(约有3000名科学家被解雇或降职[32]); 大学、医学、农业和教育大学的生物学和遗传学课程修订; 研究机构 and 实验室的相关研究计划的审查概况。官方对遗传学的禁令一直持续到1964年。除了遗传学, 细胞学和生理学[2], 化学, 物理, 甚至数学也受到质疑[39]。“米丘林”生物学(Lysenko这样称呼他的概念)成为了一个政党的纲领, 被拒绝已经很危险了。这些事件对科学界产生了最灾难性的影响。

同时, 在20世纪50年代初, 西方遗传学领域取得了重大发现, 证实了DNA的遗传作用, 揭示了遗传的分子机制。伴随着这些发现的是苏联所没有的新研究方法的出现, 这最终导致了苏联生物科学与西方科学之间令人震惊的滞后。这一点不仅被遗传学家很好地理解。试图了说服党领导层相信“Lysenko”概念的谬论[2]。1955年, 一封被称为“三百名科学家的信”被寄给苏联

共产党中央委员会主席团,由297名科学家签名,其中不仅包括生物学家。然而,作为这封信的作者之一,V.Ya.Alexandrov指出了这些抗议的效果非常有限。

核能和航天技术的发展促进了医学遗传学的恢复。在这一点上,有必要发展辐射防护和评估放射性辐射对人类的危险的方法,从而刺激在正式取消遗传学禁令之前就开始的细胞遗传学工作的恢复。1956年,莫斯科生物物理研究所建立了辐射遗传学实验室。实验室的负责人是著名的遗传学家Nikolai Petrovich Dubinin,1948年Lenin All-Union Academy of Agricultural Sciences会议结束后,他在乌拉尔地区担任鸟类学家。他把1948年被逐出科学界的遗传学家召集到实验室,开始了辐射诱变的研究工作。在其他遗传学家中,该实验室的一名员工是Alexandra Alekseevna Prokofieva-Belgovskaya,她将在医学细胞遗传学的恢复中发挥重要作用[10]。

1957年,作为苏联科学院(新西伯利亚)西伯利亚分院的一部分,成立了细胞学和遗传学研究所。该研究所所长是N.P.Dubinin。就像在莫斯科一样,他开始召集以前被逐出科学界的遗传学家。他特别邀请Yu.A.Filipchenko和F.Dobzhansky的一位学生—Yu.Ya.Kerkis。1948年8月后,Kerkis在塔吉克斯坦首先担任国营农场的首席动物技师,然后担任该农场的主任,成为辐射遗传学实验室的主任。辐射遗传学实验室的主要工作集中在当时紧迫的任务上—确定使人体自发突变频率加倍的放射性辐射剂量。为此,Kerkis和他的同事们是世界上首批将人类细胞培养作为研究对象的科学家之一,并将其暴露在X射线下。在这些实验中,他们显示出人类细胞极高的辐射敏感性:双倍剂量等于8-10倍X射线[29]。

1957年,列宁格勒大学遗传学系由Yu.A.Filipchenko组织,系主任是古典遗传学的坚定支持者Mikhail Yefimovich Lobashev。他之前被迫在Pavlov Institute of Physiology工作。在这个职位上,他取代了哲学家I.I.Present的“李森科夫”观点的追随者。不久,在Lobashev的编辑下,一本现代遗传学教科书出版了,它不仅被许多代专攻生物学的学生使用,而且也被专攻医学和农业的学生使用[30]。

1958年,在医学遗传学的快速发展的压力下,苏联共产党中央委员会和苏联政府指示苏联卫生部和医学科学院在医学遗传学涉及六个研究机构,并出版大量关于人类遗传学的书籍。因此,医学遗传学开始在医学科学院的框架内发展。

20世纪60年代初,Solomon Abramovich Neifakh完成了一项伟大的组织工作,把列宁格勒医学科学院实验医学研究所的酶学实验室改造成了生化遗传学实验室,并开始了对遗传性疾病的分子机制进行深入研究。今后,实验医学研究所又组织了两个基因实验室。其中一个微生物遗传学实验室由A.A.Totalyan领导,另一个发育遗传学实验室由A.P.Dyban领导。Neifakh是世界上最早提出线粒体DNA突变在母亲遗传疾病病因学中作用的人之一。Neifakh的学生A.M.Shaposhnikov在1967年创造了第一种治疗苯丙酮尿症的饮食[33]。圣彼得堡著名临床遗传学家V.G.Vakharlovsky长期在同一实验室工作。他收集了大量肝豆状核变性患者的样本,并为这种严重的遗传性疾病制定了有效的治疗方案。

在20世纪60-70年代,实验室先后举办过两次全苏和两次生物化学和分子遗传学问题国际研讨会,对国内遗传学研究的发展起到了重要作用。自1976年以来,S.A.Neifakh担任苏联医学科学院遗传学科学委员会副主席,并领导生化和分子遗传

学问题委员会,他也是世界卫生组织(WHO)遗传疾病专家和国际分子和细胞生物化学杂志区域编辑。

后来,俄罗斯医学科学院实验医学研究所的生化遗传学实验室由Neifakh最有才华的学生之一V.S.Gaitzhoki领导。他的另一名学生O.I.Kiselev成为Russian Academy of Medical Sciences Institute of Influenza所长,并恢复了病毒的分子遗传学研究。

关于Evgenia Fedorovna Davidenkova的上任(她在1970年代初之前一直担任这一职务),列宁格勒儿科医学院神经疾病科于1955年恢复了医学遗传学基础知识和神经系统遗传疾病课程。期间研究神经肌肉疾病、癫痫、小脑共济失调的主要染色体综合征及生化疾病的遗传特征。

20世纪60年代初,S.N.Davidenkov在医学科学院实验医学研究所组织了一个医学遗传学实验室,并邀请著名的人口遗传学家R.L.Berg在那里工作。这两位科学家的共同工作成果是R.L.Berg和S.N.Davidenkov合著的《人类的遗传和遗传疾病》一本书。该书在Sergei Nikolaevich于1971年去世后出版[9]。实验室成立了几个月,但在此基础上成立了一个学术小组,由Sergey Nikolaevich E.F.Davidenkova的遗孀和学生领导。在她的领导下,首次开始了对人类人口细胞遗传学的深入研究。《人类染色体疾病》

(1965)[23]一本书总结了最初的研究结果。1975年,E.F.Davidenkova和I.S.Liberman合著的《临床遗传学》一本书出版,第一次使用系统的方法对遗传性疾病进行分类[24]。Evgenia Fyodorovna的科学研究在10部专著和众多的科学出版物中得到反映。在她的带领下,完成了7篇博士论文和22篇候选论文的答辩。

在Alexander Mikhailovich Shaposhnikov的指导下,1971年成立的列宁格勒第一医学研究所巴甫洛夫院士的名字命名,中央研究实验室的医学酶学实验室在一些遗传酶病的生化遗传学方面进行了开创性工作。其中最重要的是苯丙酮尿症患者生化障碍的研究。当时,苏联根本不存在对这种最严重的遗传性疾病的诊断,甚至是筛查。该市精神神经寄宿学校实验室的工作人员确认了数十名患有苯丙酮尿症的成年患者。1969年在列宁格勒新组织的医学和遗传会诊中,在A.M.Shaposhnikov的指导下S.P.Maksimova医生开始了对苯丙酮尿症患儿的临床入院和检查。对他们专门开发了一种天然的食物,通过不断控制苯丙氨酸和酪氨酸的水平。同时,建立了尿中苯丙酮酸的定量测定方法,以监测苯丙氨酸代谢状态,并建立了一种直接测定肝活检中苯丙氨酸羟化酶活性的原始方法。这些研究结果总结在1978年出版的A.M.Shaposhnikov编辑的专著《儿童遗传代谢性疾病》中[44]。同时,实验室开展了莱希-尼亨症候群、嘌呤代谢紊乱及相关病理条件、马凡综合征、高胱氨酸尿症、胆碱酯酶非典型变异的诊断和治疗研究。进行许多重点研究的实验室只工作了10年,就因为意识形态上的原因被党的当局关闭了。

Davidenkova的一名学生E.I.Schwartz曾在上世纪80年代领导科学研究院核物理研究所的人类分子遗传学实验室。Yevgeny Iosifovich是苏联第一个将聚合酶链反应法应用于遗传性疾病诊断的人,为国内医学遗传学分子诊断方向的发展做出了重大贡献。E.I.Schwartz的巨大价值体现在他希望将自己的研究成果进行全面的国际检验。他不遗余力地准备在国际科学期刊上发表文章,对那个时代的国内医学和生物学专家来说,这种融入世界科学的愿望是非典型的。

医学遗传学最迅速的复兴发生在莫斯科,这在很大程度上是由于A.A.Prokofieva-Belgovskaya的活动[10,12]。她在莫斯科领导了两个实验室:苏联科学院分子生物学研究所心脏病学实验室(1962年)和苏联医学科学院人体形态研究所细胞遗传学实验室(1964年)。在第一个实验室的基础上,组织了细胞遗传学方法培训医生的课程。在1962年至1964年期间,数十名医生参加了这些课程。大约在同一时期,E.F.Davidenkova教授在列宁格勒开设了类似的课程。这些课程是创建医疗和遗传服务计划的一部分,该项目由A.A.Prokofieva-Belgovskaya,E.E.Pogosyants,V.P.Efroimson进行,年轻同事K.N.Grinberg和V.M.Gindilis最积极参与。

原子能研究所的一名年轻遗传学家K.N.Grinberg作为Prokofiev-Belgovskaya的代表被邀请到第二个实验室。在第二个实验室,对人类一些疾病和发育缺陷的染色体性质进行了深入的研究。实验室的实习生完成了适当的培训课程后,后来成为在苏联联盟共和国进行细胞遗传学研究的组织者。在这个实验室里,第一批医学遗传学专家进行研究,将他们的经验传给下一代:O.Podogolnikova,V.Kukhareno,A.Revazov,G.Mirzayants,Yu.Seleznev,A.Sinkus,A.Kuliyev[14,35]。

与此同时,在1963年,苏联医学科学院实验和临床肿瘤研究所组织了一个细胞遗传学实验室,在该实验室中,在E.E.Pogosyants的领导下,开始了对人类白血病细胞遗传学的研究。本实验室首次发现,与健康人相比,唐氏综合症患者淋巴细胞的染色体对电离辐射的作用更为敏感。

V.P.Efroimson的专著《医学遗传学导论》在临床遗传学的恢复中发挥了重要作用。在与Lysenko主义者进行了三年的斗争

之后,该书于1964年出版。多年来,这本书是数千名俄罗斯医生唯一的医学遗传学手册[17,45]。

1965年9月,在苏联科学院主席团的一次会议上,Lysenko活动的方法和结果第一次受到公开批评。遗传学禁令解除后,医学遗传学开始加快发展。1967年,V.P.Efroimson成为俄罗斯苏维埃联邦社会主义共和国莫斯科精神病研究所遗传学系主任。自他就任以来,已开展了神经疾病、精神分裂症、精神病、癫痫和精神分裂症的遗传学研究。他们与M.G.Blumina共同出版了《精神分裂症、精神病和癫痫的遗传学》一书,尤其为精神分裂症的表现和遗传性质的巨大差异提供了线索[16,46]。1969年,在Prokofiev-Belgovskaya的指导和著作者下,《人类细胞遗传学基础》一书在出版[37],成为从事医学遗传学工作的医生和生物学家的重要教科书。Prokofiev-Belgovskaya吸引了直接在相关领域工作的年轻作家来写这本书:N.P.Bochkov,K.N.Grinberg,G.G.Mirzayants,E.E.Pogosyants,E.K.Pyatkin,A.A.Revazov,N.S.Stonov,他们后来都对医学遗传学的发展做出了贡献。

这一时期最重要的事件是1969年医学科学院医学遗传学研究所的成立。在A.A.Prokofieva-Belgovskaya的推荐下,杰出遗传学家N.V.Timofeev-Resovsky的学生N.P.Bochkov被任命为研究所所长[14]。该研究所已成为苏联医学遗传学的领导和协调机构。由A.A.Prokofieva-Belgovskaya领导的人类形态研究所的人类细胞遗传学实验室被转移到新研究所,并组织了两个细胞遗传学实验室:由A.F.Zakharov领导的细胞遗传学实验室;由N.P.Bochkov领导的诱变和群体细胞遗传学实验室。

此外,莫斯科医学和遗传会诊的工作人员加入了该研究所,该研究所成为由

Svetlana Ivanovna Kozlova领导的临床遗传学实验室的基础。在该研究所成立的最初几年,细胞遗传学实验室奠定了基调。人类细胞遗传学实验室,分子遗传学研究所主要研究三个领域:细胞水平染色体异常的表型遗传学、自然流产的细胞遗传学和人类染色体异色区多态性。在这些研究过程中,该研究所创建了一个培养有染色体和基因突变的人类细胞博物馆,它很快成为所有联合细胞培养收集的基础。

同年,研究所在K.D.Krasnopol'skaya领导下开始研究遗传代谢疾病,并制定了早期诊断和预防这些疾病的筛查方案。这项工作的结果反映在Ksenia Dmitrievna死后的学生出版的一本广泛的医生参考手册中[28]。在N.V.Timofeev-Resovsky的另外两名学生的指导下开展了发育遗传学和人类群体遗传学的研究:V.I.Ivanov是在N.P.Bochkov之后成为分子遗传学研究所所长;E.K.Ginter后来是该研究所的主任。

1982年,在N.P.Bochkov的倡议下,成立了苏联医学科学院托木斯克部分子遗传学研究所。该系包括人类群体遗传学实验室和细胞遗传学实验室。系主任被邀请到新西伯利亚医学院一名充满活力的年轻V.P.Puzyrev副教授。五年后,他领导了医学科学院西伯利亚分院托木斯克科学中心的医学遗传学研究所,该研究所是在该部门的基础上组建的。在原有系的基础上,增设了分子遗传学实验室和进化遗传学实验室,并开设了遗传诊所。主要研究领域仍然是人类群体遗传学和多因素疾病遗传学。1989年,V.P.Puzyrev开始在托木斯克医学院教授医学遗传学课程。后来,苏联解体后,在这门课程的基础上成立了医学遗传学系[38]。

1987年,由于两名专家从实验医学研究所生化遗传学实验室转到Institute

of Obstetrics, Gynecology and Reproductology named after D.O.Ott,列宁格勒的医学遗传学得到了新的发展动力:V.S.Baranov和V.N.Gorbunova。他们直接参加了遗传和先天性疾病产前诊断实验室的组织工作。该实验室的负责人是V.S.Baranov,当时他已经在A.P.Dyban的指导下进行了哺乳动物胚胎发育的细胞遗传学的博士论文辩护。他领导的团队迅速建立了所有已知的侵入性胎儿材料取样方法,染色体疾病的细胞遗传学诊断方法,用于诊断最常见单基因疾病的生化和分子方法,如囊性纤维化、杜氏肌营养不良、血友病a与b、苯丙酮尿等。二十多年来,这个实验室是苏联唯一的实验室。

在Elsa Kamilevna Khusnutdinova领导下研究为巴什科尔托斯坦医学遗传学的发展做出了巨大贡献。1981年,她组织了俄罗斯科学院实验室乌法科学中心的生物化学和细胞化学系,研究伏尔加河-乌拉尔地区人民的基因库结构。在她的领导下,发展了许多遗传疾病的医学和遗传咨询以及DNA诊断方法,并将其引入共和国的临床实践。以后,Elsa Kamilevna在西伯利亚许多地区参与协调和开展类似的人种学研究,为在新西伯利亚、克拉斯诺亚尔斯克和雅库茨克建立医学和基因实验室做出了贡献。

最困难的事情是在实际医疗保健系统中恢复医疗和遗传服务。原因不仅是缺乏资金,还有医生对基因的无知。在那些年,已经知道至少有8%的人口需要医疗和遗传咨询[11]。为了提供医疗和遗传护理,首先,必须在该国建立一个广泛的医疗和遗传咨询网络,第二,医学界的良好遗传教育,因为医生形成了病人流向医学和遗传咨询。然而,在医学遗传学被禁止近30年后,没有必要再谈论医生的遗传学教育了。医学院的遗传学教学发展非常缓慢。

直到20世纪80年代末,医科大学的遗传学系才开始建立。1988年,N.P.Bochkov

在莫斯科第一医学院组织了医学遗传学部。同年, V. I. Ivanov在以N. I. Pirogov命名的列宁国家医学院第二届莫斯科分校医学和生物学学院担任遗传学系主任, 从那时起, 他们开始培训实验室遗传学家。1988年在苏联卫生部高级医学培训中心设立的医学遗传学司具有根本的重要性, 由S. I. Kozlova领导的。以医学科学院分子遗传学研究所临床遗传学实验室和医学遗传学会诊为基地。全国所有在实际卫生保健系统工作的医学遗传学家都在这个部门反复接受培训。

第二年, 在列宁格勒开设了两个医学遗传学系。其中一个系在列宁格勒高级医学培训研究所组织, 由Svetlana Klementyeva Klyueva领导。E. I. Schwartz直接参与了列宁格勒儿科研究所另一个部门的组织工作。这个部门成为科学和教育综合部门的一部分, 它还包括科学院列宁格勒核物理研究所的人类分子遗传学实验室。因此, 学生们不仅学习了一般医学遗传学和分子医学的私人部分, 而且还学习了DNA诊断的实用方法。该系的目标是许多教学团队进行大众科学研究和吸引学生从事科学工作的非典型愿望。这一传统一直延续到今天, 该部的工作人员在遗传免疫缺陷、自身炎症疾病、内分泌系统病理、各种重复突变等方面的研究工作已获得相当大的声誉; 他们的研究在国内外被高度引用。

医疗和遗传咨询的医生和实验室助理要么在高级医学培训研究所接受培训, 要么在专门部门和科学实验室接受住院医师或研究生培训。大多数以这种方式训练的专家继续他们的科学生涯。因此, 第一次医疗和遗传咨询是在学术机构的倡议和赞助下组织的。1964年, Yu. Ya. Kerkis在他的实验室基础上, 科基斯组织了该国第一个关于人类核学的研讨会, 在那里西伯利亚和远东的医生们学习了一种新方法——人类染

色体的“中期”分析。同年, 他在新西伯利亚启动了医学和遗传学会诊, 并为此做了许多努力, 特别是在医学和遗传学会诊中组织了一个细胞遗传学实验室[15, 34]。20世纪70年代末, 在他的资助下, 在他的实验室基础上, 开始了人类羊膜细胞的培养工作。

1967年, 苏联卫生部系统组织了三次医学和遗传咨询。第一次医疗和遗传咨询是在列宁格勒第11号儿童综合诊所的基础上建立的。主任是L. I. Krotova, 然后是O. P. Romanenko。第二次医学遗传咨询是在莫斯科, 在第6号儿童心理神经诊所的基础上进行的。这次活动是由药房主任K. N. Nazarov和儿童精神病学家M. G. Blyumina组织的。随后, 会诊小组被转移到分子遗传学研究所。后来, 共和党医院、地区医院都设立了医学遗传学咨询办公室。

为进一步发展医疗和遗传服务, 建立了三个医疗和遗传中心: 基于分子遗传学研究所的医学和遗传咨询中心(N. P. Bochkov主任), 在俄罗斯苏维埃联邦社会主义共和国卫生部儿科外科研究所的基础上建立的儿童病理中心(Yu. E. Veltischev主任), 以苏联卫生部妇产科研究所医学和遗传实验室为基础的产前病理中心(N. M. Pobedinsky主任)。这些中心的一般管理工作分配给苏联医学科学院主席团领导下的遗传学科学委员会(由N. P. Bochkov主席)。制定了中心的任务, 确定了医学遗传学办公室医生的工作量规范, 修订了医学院校遗传学课程教学大纲。所有这些无疑对医疗保健系统的医疗和遗传服务的发展产生了激励作用。700多名医生, 包括实验室助理, 在苏联卫生部在莫斯科(由S. I. Kozlova部门主管)和列宁格勒(由S. K. Klyueva部门主管)高级医学培训研究所设立的医学遗传学部门接受了医学遗传学培训。

1987年, 出版了《遗传综合征与医学和遗传咨询》一本书[27]。这本书, 由来自布拉

格医学遗传学研究所和查尔斯大学的一组作者在S. I. Kozlova的指导下编写, 是第一本俄语插图参考书, 其描述了460种遗传综合症, 包括一节关于医疗和遗传咨询中风险计算的基本原则。这本参考书立即成为遗传学家的参考书, 已多次重印, 至今仍有意义。

将来, 以前的医疗和遗传中心被废除, 取而代之的是建立共和国和跨地区的医疗和遗传中心。这个中心包括一个医学遗传学、细胞遗传学和生物化学实验室咨询办公室和一个功能诊断部。每个这样的中心现在被分配所有的任务, 以前分散在三个专门中心。特别是, 每个中心除了咨询子女的预后外, 还必须对孕妇进行筛查, 以便形成胎儿先天畸形和染色体疾病的危险群体, 筛查新生儿是否存在苯丙酮尿症和其他一些遗传性疾病, 并对确诊患者进行医学检查[18,19]。医学专业术语包括»医生-遗传学家»和»医生-实验员-遗传学家», 因此医学遗传学家最终成为卫生部的正式员工。

到苏联解体时(1991年), 有85个医疗和遗传咨询和办事处, 包括10个区域间办事处。7所医科大学设有医学遗传学系。然而, 尽管取得了明显的成功, 到二十世纪末前苏联的医学遗传学远远落后于西方国家。1964年至1995年, 西方科学向前迈进了一步。苏联医学遗传学对这些成就的贡献非常有限[39]。苏联医学遗传学并没有像30年代那样在世界科学中占据一席之地, 从这个意义上说, 苏联解体后再也没有恢复过来。造成这种情况的原因是资金不足和人员严重短缺。

上世纪80年代末该国的政治改革、苏联解体以及禁止苏联共产党的活动对科学产生了双重影响。一方面, 苏联共产党在意识形态上的独裁统治结束了, 科学家被赋予了创造的自由, 另一方面, 国家对科学的资助几乎停止了。人才流动的过程已经开始

了。铁幕地倒塌, 大批不同年龄的科学家, 尤其是年轻的专业人士涌向国外。由于这个问题, 俄罗斯科学进入了一个新的千年。

21世纪初, 医学遗传学在世界许多国家得到了发展。2003年, 国际项目《人类基因组》完成, 鉴定了所有人类基因, 并确定了编码这些基因的蛋白质的分子性质。与此同时, 一些方法被开发并引入到临床实践中, 使个体分子诊断不仅适用于单个染色体和基因, 而且适用于整个基因组。因此, 人类已经进入了基因医学时代。现代分子遗传技术的力量使得在一次实验中评估多达一百万个遗传标记成为可能。在此基础上, 考虑到患者的基因型特征, 采取个性化的治疗方法成为可能, 这就是所谓的个性化医疗。

显然, 没有财政支助, 俄罗斯的医学遗传学就不可能以目前的水平复兴。目前, 基因技术已被宣布为国家创新活动的重点方向之一。总体而言, 自20世纪90年代以来, 医疗和遗传护理的许多方面都有了显著改善。特别是, PCR诊断得到广泛实施, 新一代测序的可获得性正在增长。临床遗传学及相关学科领域的科学活动有了一定的复兴。

然而, 医学遗传学领域的一般情况不能认为满意的。显然, 国家财政支持是俄罗斯科学复兴的必要但不足的条件。两个主要问题严重制约着俄罗斯医学遗传学的发展。首先是专家严重短缺。一个矛盾的情况是, 绝大多数俄罗斯科学家都在国外工作。与此同时, 在俄罗斯很难找到聘请外国专家的实验室。为了纠正这种情况, 有必要确保国内实验室和中心的平等工作条件, 不仅是在资金和设备方面, 而且是在确保工作自由方面, 设立有吸引力的国家项目, 研究俄罗斯各族人民的遗传多样性, 保存受20世纪镇压手段、战争和移民严重影响的基因库, 并维持后世后代人口的遗传健康。第二个问题是各级医生的遗传能力较

低。在这方面，显然需要改善医科学生、医生和普通大众的遗传培训体系。

科学家们希望，在未来几年将有可能克服这些问题，同时也能克服与西方国家之间形成的巨大差距。然而，这已不再是历史，而是医学遗传学的未来。

REFERENCES

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 sovetской 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 En-
- tsiklopediya. 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://pryahi.indeep.ru/history/evgenika.html>. Accessed at: April 25, 2020) (In Russ.)]. Режим доступа: <http://pryahi.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. Prokofeva-Bel'govskaya i ee vklad v nauku. In: A.A. Prokofeva-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. Prokofeva-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 sovetской 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. [Gorbunova 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., Либерман 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 Sovetskoj nauke T.D. Lysenko i ego storonnikami. Vestnik VOGiS. 2003;(26). (In Russ.)]
27. Козлова С.И., Демикова Н.С., Семанова Е., Блинникова 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. Краснополянская 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. Нейфакх С.А., Шапошников А.М. Диета с уменьшенным содержанием белка для лечения фенилкетонурии // Вестник АМН СССР. 1967;22(7):62–72. [Neifakh SA, Shaposhnikov AM. Dieta s umen'shennym soderzhaniem 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. Подугольников 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. Pevazova; 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 pechatnykh 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 vyrozhdzenie 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. [Nasledstvennye 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.

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.).