

## К 70-летию Валерия Павловича Пузырёва.



В 2017 году исполняется 70 лет Валерию Павловичу Пузырёву – одному из ведущих медицинских генетиков России, академику РАН, заслуженному деятелю науки РФ, организатору и директору НИИ медицинской генетики (Томского научного центра АМН СССР, затем - СО РАМН, СО РАН) с 1986 по 2015 годы, научному руководителю ФГБНУ «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук», заведующему кафедрой медицинской генетики Сибирского государственного медицинского университета МЗ России.

Валерий Павлович родился в городе Мурманске. В 1965 году поступил в Новосибирский государственный медицинский институт на лечебный факультет. Окончив его был принят в аспирантуру по медицинской генетике, которую досрочно окончив в 1974 году, был зачислен ассистентом кафедры факультетской терапии. После защиты диссертации и присуждения ученой степени кандидата медицинских наук был избран в 1979 году по конкурсу на должность доцента той же кафедры. В этом же году по инициативе академика В.П. Казначеева В.П. Пузырёву предложена организация на базе Института клинической и экспериментальной медицины СО АМН СССР первой в Сибири лаборатории медицинской генетики, руководителем которой он был избран.

В 1981 году Валерия Павловича приглашают в Томск для организации профильного отдела Института медицинской генетики АМН СССР (г. Москва), торжественное открытие которого состоялось в 1982 году. Под его руководством молодой коллектив Отдела начинает широкие исследования в области популяционной генетики народонаселения Сибири (коренное и пришлое население), изучения закономерностей распространения и накопления груза наследственных (менделевских) болезней, патогенетики широко распространённых заболеваний многофакторной природы, цитогенетики онтогенеза человека. Наряду с фундаментальными исследованиями, по инициативе В.П. Пузырёва в начале 1980-ых годов открывается областная медико-генетическая консультация, создается отделение Всесоюзного общества медицинских генетиков, начинается преподавание медицинской генетики студентам Томского государственного института.

В 1986 году принимается Правительственное решение о преобразовании Отдела медицинской генетики в НИИ медицинской генетики Томского научного центра АМН СССР. Все эти годы, вплоть до начала реформирования Томских институтов СО РАН в 2015 году, Валерий Павлович был директором института. Под его руководством были определены основные направления научных исследований института, сформирован коллектив молодых ученых, создана материально-техническая база. По его инициативе открыта (1994) при институте Генетическая клиника, что способствовало развитию в Сибирском регионе современной медико-генетической службы. Институту придан статус Федерального центра по медицинской генетике Минздрава России.

Научные работы В.П. Пузырева посвящены вопросам популяционной и эволюционной генетики, генетической эпидемиологии и геномным исследованиям многофакторных заболеваний. На основании генетико-демографических и популяционных исследований груза наследственной патологии человека (менделевской, хромосомной и многофакторной) у коренного населения Крайнего Севера и Сибири им показано значение отдельных эволюционных факторов в закономерностях их распространения: отбора, объясняющего невысокие частоты менделевских болезней, дрейфа — в высоком накоплении субтотальной

делеции гетерохроматина Y-хромосомы, «эффекта родоначальника» — в формировании «якутских наследственных болезней». В.П. Пузырёвым обосновано положение о том, что генетическая структура таких популяций, характеризующихся ограниченной численностью и малым эффективно-репродуктивным размером, является самостоятельным фактором, определяющим особенности изменчивости патогенетически важных количественных признаков. Под его руководством впервые начато в Сибири исследование генетического разнообразия народонаселения по митохондриальному геному (этногеномика). За цикл работ «Наследственный полиморфизм человека и генетические основы патологии» награжден Дипломом и премией им. С.Н. Давиденкова Президиума РАМН (2000 г.)

Генетика широко распространенных заболеваний многофакторной природы, в частности генетическая кардиология, — одно из основных направлений исследований, развиваемых В.П. Пузырёвым. Коллективом авторов под его руководством открыты новые полиморфизмы генов наследственной гипертрофической кардиомиопатии и изучены частоты их вариантов в сибирских популяциях; представлены новые данные по структуре наследственной компоненты подверженности артериальной гипертонии, коронарному атеросклерозу, аритмиям сердца. В.П. Пузырёвым предложена концепция «синтропных генов», лежащих в основе распространенных болезней с наследственной предрасположенностью. Эти воззрения проверены и уточнены в исследованиях по генетике болезней сердечно-сосудистого континуума, бронхиальной астмы, сахарного диабета, рассеянного склероза, хронической обструктивной болезни легких, туберкулеза, клещевого энцефалита. Предложены панели генетических маркеров, использование которых может быть полезным в развитии персонализированной медицины. За фундаментальные исследования в области генетической кардиологии В.П. Пузырев награжден Дипломом лауреата Премии Российского кардиологического общества (2016 г.)

В.П. Пузырёв вместе с сотрудниками института является участником нескольких международных проектов: GABRIEL (мультидисциплинарное исследование генетических и средовых причин астмы у европейцев), CHERISH (улучшение диагностики умственной недостаточности у детей Восточной Европы и Центральной Азии), ADAMS (генетическое исследование болезней Альцгеймера, шизофрении, алкоголизма и нарушения памяти).

Научный коллектив института, возглавляемый В.П. Пузырёвым, неоднократно подтверждал статус Научной школы грантами Президента РФ. Среди учеников В.П. Пузырёва — доктора наук, успешно развивающие актуальные научные направления в области медицинской генетики: Л.П. Назаренко (генетическая эпидемиология), В.А. Степанов (эволюционная генетика), И.Н. Лебедев (цитогенетика и эпигенетика), М.Б. Фрейдин (иммуногенетика), Н.Р. Максимова (молекулярная генетика наследственных болезней), С.Ю. Никулина (генетическая кардиология). В.П. Пузырёвым подготовлено 12 докторов и 38 кандидатов наук. Он является автором более 820 научных работ, в том числе 14 монографий, редактором периодического издания «Наследственность и здоровье».

В 1999 году по инициативе Валерия Павловича создана первая в Сибири кафедра медицинской генетики в Сибирском государственном медицинском университете, базой которой для студентов и врачей является Институт медицинской генетики и его Генетическая клиника. Совместно с Н.П. Бочковым и С.А. Смирнихиной он написал учебник «Клиническая генетика». При его участии подготовлено Национальное руководство «Наследственные болезни» (соредакторы Н.П. Бочков и Е.К. Гинтер), вышедшее в свет в 2012 году, а его краткий вариант — в 2017 году. Монография «Патологическая анатомия генома человека» (в соавторстве с В.А. Степановым), отмеченная дипломом и премией им. А.А. Баева, признана лучшей книгой 1997 года и рекомендованная в качестве учебника для аспирантов и научных сотрудников. В.П. Пузырёв занимается также освещением страниц истории медицинской генетики. Им представлен анализ и обзор трудов В.М. Флоринского, оказавших влияние на становление исследований по наследственности человека и евгеники в России.

Валерий Павлович наряду с научно-исследовательской и педагогической ведет активную научно-организационную и общественную работу. Он являлся заместителем по науке Председателя Президиума СО РАМН (2011-2014 г.г.), в настоящее время - член Президиума СО РАН и бюро Объединенного ученого совета по медицинским наукам, член ученого совета СибГМУ, председатель диссертационного совета по специальности «Генетика», член многих редакционных советов научных журналов, в том числе «Генетика», «Медицинская генетика», «Вавиловский журнал генетики и селекции», «Бюллетень СО РАМН», «Вестник Якутского научного центра», «Трансляционная медицина», «Сибирский научный медицинский журнал», член Американского и Европейского обществ генетики человека. Он является Советником ректора Санкт-Петербургского государственного университета по координации проекта «Российский геном», Вице-президентом Вавиловского общества генетиков и селекционеров. В.П. Пузырёв награжден Орденом «Почета», «Орденом Дружбы», знаком отличия «За заслуги перед Томской областью». В.П. Пузырёв - Заслуженный деятель науки РФ, Заслуженный деятель науки Республики Бурятия и Республики Тыва, Почетный профессор Таджикского института последипломной подготовки кадров.