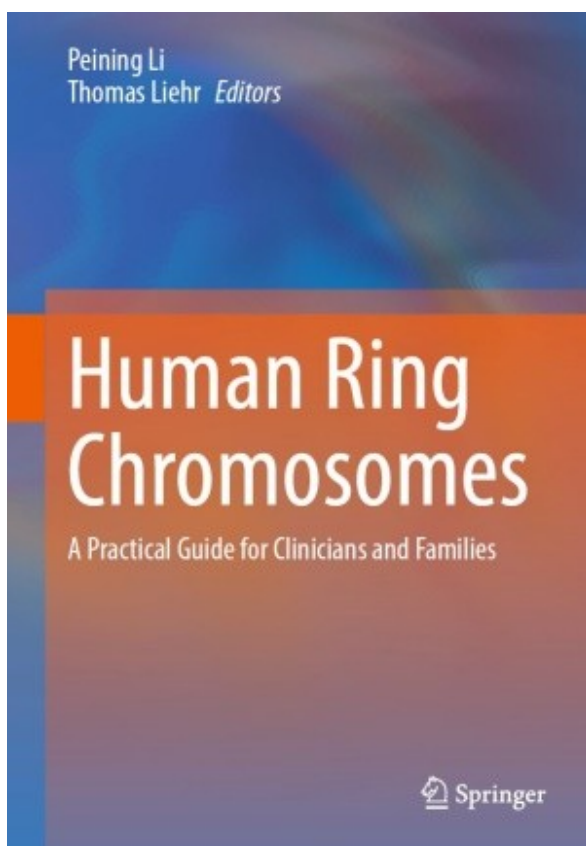


Томские ученые систематизировали знания о кольцевых хромосомах



В издательстве Springer вышла в свет монография «Human Ring Chromosomes», над которой совместно работали научные коллективы разных стран. В число авторов вошли научные сотрудники НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ.

<https://link.springer.com/book/10.1007/978-3-031-47530-6>

В монографии, состоящей из 35 глав, описаны механизмы формирования, особенности клинического течения и диагностики редкого варианта хромосомной аномалии в кариотипе человека – кольцевой хромосомы, а также даны рекомендации для врачей и для семей пациентов.

Авторы монографии – члены международного Консорциума «The International Consortium for Human Ring Chromosomes (ICHRC, <https://www.ichrc.group/>)». Интерес научной группы состоит в изучении и систематизации знаний о кольцевых хромосомах, разработке международных стандартов и рекомендаций по диагностике данного хромосомного нарушения.

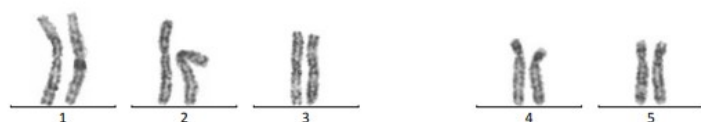
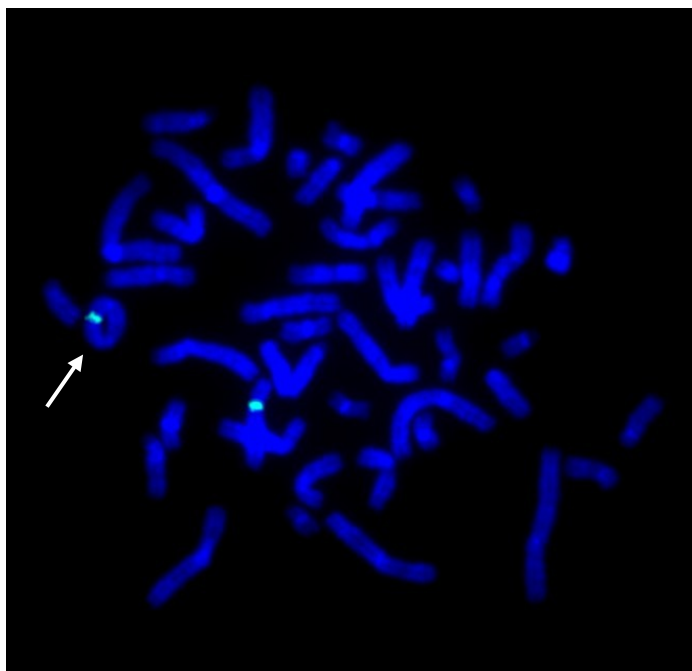
Заместитель директора по научной работе Томского НИМЦ, руководитель лаборатории онтогенетики НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, д-р биол. наук, профессор РАН **Игорь Лебедев**, заместитель директора по развитию Томского НИМЦ, руководитель лаборатории инструментальной геномики НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, д-р биол. наук **Станислав Васильев**, руководитель лаборатории цитогенетики НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, канд. биол. наук **Анна Кашеварова**, старший научный сотрудник лаборатории цитогенетики НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, канд. биол. наук **Татьяна Никитина** стали

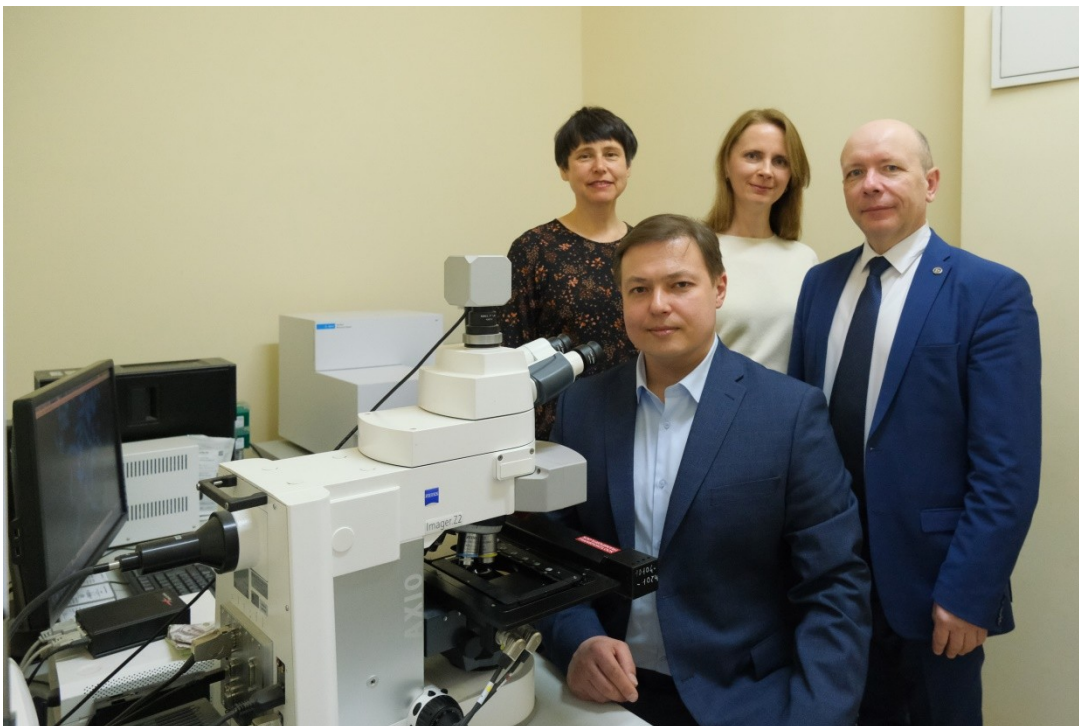
авторами 3 глав монографии, посвященных анализу молекулярных механизмов формирования кольцевых хромосом (https://link.springer.com/chapter/10.1007/978-3-031-47530-6_33), изучению эффектов кольцевых хромосом в модельных системах на основе индуцированных плюрипотентных стволовых клеток и систем редактирования генома (https://link.springer.com/chapter/10.1007/978-3-031-47530-6_34), а также обобщению клинических данных о пациентах с кольцевой хромосомой 8 (https://link.springer.com/chapter/10.1007/978-3-031-47530-6_12).

- Наша роль в Консорциуме состоит в разработке технологий молекулярной диагностики кольцевых хромосом и проведении скрининга пациентов с такой формой хромосомной аномалии в России. В НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ есть все необходимые компетенции и оборудование для решения данной задачи, - прокомментировал Игорь Лебедев. - Опубликованная монография систематизирует накопленный мировой опыт и информирует врачей и семьи, которые столкнулись с этим явлением, о том, как вести, как поддерживать таких пациентов, какие существуют на сегодняшний день виды симптоматического лечения, какие есть возможности диагностики и профилактики наследственных заболеваний, связанных с появлением кольцевой хромосомы.

- Исследования коллектива НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ поддержаны Российским научным фондом (Проект № 21-65-00017). <https://rscf.ru/project/21-65-00017/>

На фото: кольцевая хромосома 8





Коллектив соавторов монографии: к.б.н. Татьяна Никитина, к.б.н. Анна Кашеварова, профессор РАН, д.б.н. Игорь Лебедев (стоят); д.б.н. Станислав Васильев (сидит)