

Памяти В.А. Маккьюсика (1921–2008)

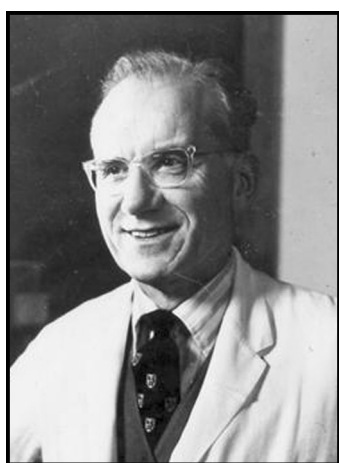
Пузырёв В.П.

To blessed memory of V.A. McKusick (1921–2008)

Puzyryov V.P.

НИИ медицинской генетики ТНЦ СО РАМН, г. Томск

УДК 575(092)



На 87-м году 22 июля 2008 г. ушел из жизни выдающийся медицинский генетик Виктор Алмон Маккьюсик, профессор медицинской генетики Университета Дж. Хопкинса, лауреат многочисленных национальных и зарубежных наград, почетный член Российской академии медицинских наук. Его имя (наряду с именем лауреата Нобелевской премии Д. Натанса) носит Институт генетической медицины Университета Дж. Хопкинса.

Детство Виктора и его брата-близнеца Винcenta проходило в небольшом городке Паркмане (штат Мэн, США). Начальное образование он получил в местной школе, которая представляла собой одну комнату, вмещавшую всех детей городка, обучавшихся 7 лет у одного учителя. В религиозной семье Маккьюсиков ценилось образование. Виктор планировал стать священником, пока не заболел и не познакомился с медициной. У 15-летнего юноши развились абсцесс левой подмышечной впадины и язвы на

правом локте. Со стрептококковой инфекцией удалось справиться с помощью сульфаниламида протозила, который стал доступен за год до болезни. Но именно в это время, наблюдая за работой врачей в Массачусетском госпитале, а затем в Мэне, жизнью в госпиталях, он делает для себя выбор: «Мне нравится, чем занимаются врачи... Я определенно хочу к ним присоединиться».

Затем был медицинский колледж Университета Ч. Тафтса. Проучившись 6 мес, он подал документы в медицинскую школу другого учебного заведения, более престижного по тем временам, — Университета Дж. Хопкинса, которую окончил в 1946 г. С тех пор Виктор Маккьюсик практически не покидал г. Балтимор. После окончания Университета Дж. Хопкинса он учился в интернатуре медицинского центра им. У. Ослера этого университета, специализируясь в области кардиологии, а с 1948 г. работал в отделении сердечно-сосудистых болезней Морского госпиталя США в Балтиморе под руководством Лутера Терри, ставшего впоследствии главным хирургом Общественного центра здоровья США, известным инициатором организации в стране борьбы с курением.

Летом 1950 г. Маккьюсик вернулся в Университет Дж. Хопкинса и больше не покидал его до конца жизни. Сначала работал в медицинском центре У. Ослера старшим ассистентом ординатора, а затем старшим ординатором, увлеченно занимаясь кардиологией. Затем, в 1957 г он был приглашен в клинику им. Дж. Эрли Мура этого же университета и был ее руково-

дителем до 1973 г. Именно в этой клинике хронических болезней медицинского факультета Университета Дж. Хопкинса В. Маккьюсик организовал отделение медицинской генетики, обосновав открытие отделения утверждением, что все наследственные болезни человека являются первично-хроническими. Именно об этом периоде своей жизни он вспоминал, что по отношению к кардиологии «совершил профессиональный суицид, сконцентрировав свое внимание на редких „несущественных“ генетических заболеваниях».

С 1973 г. и практически до выхода на пенсию он был главным врачом госпиталя им. У. Ослера. Он гордился тем, что стал преемником выдающегося клинициста, описавшего тромбоциты, клиническую картину подострого септического эндокардита, семейной наследственной телеангиоэктазии, открывшего новый вид трематод — возбудителя филяриоза, издавшего всемирно известную книгу «Принципы и практика медицины», прочитав которую американский миллиардер Джон Рокфеллер стал вкладывать деньги в медицинские исследования — так начинался известный Рокфеллеровский институт медицинских исследований в Нью-Йорке. В этой атмосфере памяти о выдающемся клиницисте, педагоге и философе У. Ослере В. Маккьюсик сохранял и развивал традиции школы, создавая свое направление — клиническую генетику, которая, по его мнению, «обеспечивает связь, жизненное направление, фокус и цель генетики человека и вообще всей генетики». По собственному его признанию, он наслаждался этим 12-летним периодом «академического троеборья»: преподаванием, лечением и исследованиями.

С уходом на пенсию, освободившись от административных обязанностей, он продолжал заниматься педагогической и лечебно-консультативной работой на медицинском факультете Университета Дж. Хопкинса. Этот период жизни ученого, начиная с середины 1980-х гг., совпал с реализацией идей полного секвенирования генома человека, инициатором которой был он сам. Судьба дала ему время почти в четверть века для интенсивной и плодотворной работы в

программе «Геном человека» и в тех областях клинической медицины, для которых результаты геномных исследований стали воистину революционными, изменившими общий взгляд на диагностику, лечение и профилактику болезней человека, приблизившие реальность осуществления давнишней мечты медиков — персонализированной медицины.

Историкам науки еще предстоит специальный анализ жизни и творчества В. Маккьюсика — клинициста, ученого, историка медицины, писателя, педагога и наставника. Но уже сейчас можно указать на четыре положения, которые позволяют почитать В. Маккьюсика как «отца генетической медицины».

Прежде всего, Маккьюсик — один из основателей, может быть самый глубокий и последовательный, медицинской генетики как отдельной клинической медицины. Открытие 1 июля 1957 г. в многопрофильной клинике хронических болезней самостоятельного отделения медицинской генетики, равноправного с другими (кардиологическое, гастроэнтерологическое и эндокринологическое), подчеркивало важность и внимание к медицинской генетике как отдельной, самостоятельной ветви медицинской науки и врачевания в царстве клинических дисциплин. В отделении кроме клинической практики были организованы пять секций, сотрудники которых вели научные исследования (биохимическая генетика, цитогенетика, иммуногенетика и клиническая генетика).

Каждый год в течение месяца сотрудники имели возможность прослушать курс лекций выдающихся генетиков мира. Первыми среди них были К. Штерн, Г. Харрис, С. Смит. Маккьюсик всегда уделял большое внимание генетическому образованию сотрудников. Да и о себе он говорил: «В генетике я в основном самоучка». Он организовал в 1960 г. прекрасный ежегодный двухнедельный курс в Бар-Харборе (штат Мэн, США), который с 1979 г. известен в мире ученых-генетиков как «Краткий курс медицинской и экспериментальной генетики млекопитающих». Он также является основателем ежегодной Европейской школы медицинской генетики в Италии.

Бар-Харборские лекции начинал всегда В. Маккьюсик, и первая из них — «История медицинской генетики», каждый год дополняющаяся новыми сведениями и уточнениями. В 1989 г. мне посчастливилось прослушать этот курс. На тезисах лекций, которые раздавались курсантам, он неизменно в уголочке делал пометку: «Please call my attention to errors of omission or commission. V.A.M.». Материал каждой лекции его коллег по отдельным исследованным болезням излагался в соответствии с принципами клинической генетики, сформулированными и обоснованными еще в 1968 г. в лекции Маккьюсика «Разделители и объединители: нозология и генетическое заболевание».

В. Маккьюсик — пионер в картировании генов человека. Он вспоминал, что во время первого посещения клиники Мура в 1959 г. Курт Штерн обмолвился, что расположение генов на наших хромосомах является важнейшей особенностью нашей анатомии. Маккьюсик первым оценил значение появившихся в 1950-е гг. работ по анализу сцепления генов у человека для клинической медицины. Анатомическая метафора наряду с картографической часто использовалась им в освещении вопросов картирования генов у человека. Памятна его статья в JAMA (2001) «Анатомия генома человека. Неовезалианская основа медицины в XXI веке».

В клинике Мура Маккьюсик с коллегами выполнил работу по изучению генетического расстройства между локусами G6PD и цветовой слепоты у афроамериканских мальчиков Балтиморской школы — была установлена тесная связь данных локусов. Он соавтор исследования, доказавшего локализацию гена группы крови Duffy на хромосоме 1. Первое полное обобщение картированных генов человека было представлено в публикации «Статус генетической карты хромосом человека (совместно с F. Ruddle)» в журнале «Science». Вплоть до 1990 г. он был организатором и участником в разных городах мира регулярных симпозиумов «Картирование генов человека» (Human Gene Mapping — HGM).

В. Маккьюсик — лидер проекта «Геном человека». Он со времени зарождения полного се-

квенирования генома человека как основного подхода к точному обнаружению всех генов поддерживал программу и участвовал в ее реализации. В 1986 г. он принял активное участие в работе комитета, готовившего отчет по проблеме картирования и секвенирования генома человека, ставшего главным фактором в финансировании проекта «Геном человека» федеральным правительством США. В 1987 г. он становится со-редактором нового журнала «Геномика», в котором начали публиковаться результаты секвенирования геномов, в первую очередь генома человека. В стремлении к объединению успехов по картированию генома человека ученых других стран была организована HUGO, и первым президентом-организатором стал В. Маккьюсик. Он сумел создать авторитетный совет HUGO, объединивший

31 ученого, в том числе нобелевских лауреатов. Советом были определены цели деятельности и устав организации, принципы финансирования. По истечении срока должности президента В. Маккьюсик возглавлял этический комитет HUGO.

Следует заметить, что значительно раньше, в 1969 г., на Международной конференции по врожденным порокам развития в Гааге Маккьюсик впервые для собравшихся медицинских генетиков сформулировал задачу картирования генов человека как полезный подход для понимания основных нарушений при врожденных аномалиях развития. Тогда еще не было ясности в подходах к картированию генов. В 1980 г. он предположил, что через 20 лет возможно будет картирование всех генов человека. Так и случилось.

В. Маккьюсик — создатель каталога генов «Mendelian Inheritance in Man» («MIM»), менделеевской наследственности у человека. Впервые отдельная книга «MIM» была опубликована в 1966 г. Этой публикации предшествовала большая работа Маккьюсика и его коллег по клинике Мура: первый каталог был составлен для X-сцепленных признаков, второй был основан на рецессивных заболеваниях у амишей, а затем был добавлен каталог аутосомно-доминантных заболеваний. В 1964 г. «MIM» был занесен в компьютер. В

Памяти В.А. Маккьюсика

1980-е гг. была подготовлена интернет-версия «ММ» («ОММ»). Сегодня «ОММ» обновляется ежедневно, а печатные издания (12-е издание 1998 г. в 3 томах) стали менее практичными и удобными в получении оперативной информации о наследственных болезнях человека. Интенсивность использования «ОММ», прежде всего научными сотрудниками и врачами, отражается в большом числе пользователей, которые посещают интернет-сайт ежедневно.

Эти четыре пожизненных достижения («lifelong career») в научной деятельности В. Маккьюсика вспоминались при вручении ему премии Альберта Ласкера, награды очень почетной в мире, а в США называемой «американским Нобелем». На самом деле Виктор А. Маккьюсик значительнее. Своей жизнью в науке и врачевании он заслужил бессмертие.