



# 65

## Член-кореспондент НАМН України С. Б. Арбузова

**14** серпня виповнилося 65 років директорці Східно-Українського спеціалізованого центру медичної генетики та пренатальної діагностики, Заслуженому лікарю України (2005), Голові Проблемної комісії МОЗ та НАМН України з медичної генетики, члену-кореспонденту НАМН України, доктору медичних наук, професору Світлані Борисівні Арбузовій.

С. Б. Арбузова — видатний фахівець у галузі медичної генетики, вона зробила великий внесок у вивчення етіології спадкових хвороб, пренатальну діагностику вродженої та спадкової патології, розвиток методів ранньої профілактики генетичних порушень, що є основними напрямками її наукової діяльності. Працюючи над розв'язанням фундаментальних та прикладних проблем медичної генетики, вона вперше у світі довела та обґрунтувала роль мітохондріального геному в етіології та патогенезі хромосомної анеуплоїдії, відкрила нові мутації в мітохондріальній ДНК. Ці дослідження були двічі підтримані грантами Королівського товариства Великої Британії та дали початок новому науковому напрямку в медичній генетиці. Вагомі здобутки досягнуто С. Б. Арбузовою у сфері генетичного допологового обстеження – вперше засновано цілісну концепцію пренатального біохімічного скринінгу, запропоновано комбінацію генетичних маркерів материнської сироватки для діагностики спадкових хвороб, принципи розрахунку індивідуального генетичного ризику. Розроблена стратегія генетичного скринінгу отримала загальне визнання як найбільш ефективна та впроваджена у багатьох країнах світу. С. Б. Арбузова брала безпосередню участь у створенні Європейського реєстру спадкових захворювань, міжнародної системи контролю якості генетичних обстежень, епідеміологічних дослідженнях популяційної частоти генетичних синдромів.

Світлана Борисівна Арбузова є автором понад 250 друкованих праць, у т.ч. 7 монографій, навчального посібника, 5 патентів на винаходи.

Її наукова стаття щодо загальних патогенетичних механізмів спадкових захворювань у журналі *Lancet* (2003) була обрана найкращою науковою роботою. С. Б. Арбузова підготувала 4 докторів та 6 кандидатів наук.

Основні наукові праці: «Early Prenatal Diagnosis, Fetal Cells and DNA in the Mother» (2005); «Genetic Disorders and the Fetus. Diagnosis, Prevention and Treatment» (2007); «Fifty years of Human Genetics» (2007); «Prenatal Diagnosis» (2008), «Концепція ранньої пренатальної діагностики згідно з міжнародними стандартами якості» (2009); «Контроль якості генетичних обстежень» (2010); «Етико-психологічні аспекти медико-генетичного консультування» (2011); «Пренатальна ехокардіографія» (навчальний посібник, 2014); «Down Syndrom Screening: Evidence that Test Results Differ According to Phenotype» (*Journal of Fetal Medicine*, 2016).

С. Б. Арбузова проводить активну науково-організаційну роботу. Вона є членкинею наукового комітету Національної ради з питань розвитку науки і технологій (2017), співголовою Міжнародного наукового комітету з пренатальної діагностики, заступницею голови Європейської групи генетичного скринінгу, координаторкою з країн Східної Європи Міжнародної асоціації медицини плода, членкинею Європейської організації з аудиту та зовнішнього контролю якості генетичних досліджень. Членкиня редакційних рад 4 вітчизняних та закордонних журналів.

Світлана Борисівна Арбузова є лауреатом двох міжнародних премій з медичної генетики (1997, 2007) та премії Європейського комітету пренатальної діагностики (2012). У 2015 р. вчена удостоєна Вищої нагороди Національної академії медичних наук України — медалі Агапіта Печерського.

Президія НАМН України щиро вітає шановну Світлану Борисівну з ювілеєм, бажає їй подальшої енергії, сил, натхнення та успіхів у всіх починаннях.