

Наименование института: **Федеральное государственное бюджетное научное учреждение "Медико-генетический научный центр" (ФГБНУ "МГНЦ")**

Отчет по дополнительной референтной группе 28 Медицинские лабораторные и информационные технологии

Дата формирования отчета: **23.05.2017**

ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА НАУЧНОЙ ОРГАНИЗАЦИИ

Инфраструктура научной организации

1. Профиль деятельности согласно перечню, утвержденному протоколом заседания Межведомственной комиссии по оценке результативности деятельности научных организаций, выполняющих научно-исследовательские, опытно-конструкторские и технологические работы гражданского назначения от 19 января 2016 г. № ДЛ-2/14пр

«Генерация знаний». Организация преимущественно ориентирована на получение новых знаний. Характеризуется высоким уровнем публикационной активности, в т.ч. в ведущих мировых журналах. Исследования и разработки, связанные с получением прикладных результатов и их практическим применением, занимают незначительную часть, что отражается в относительно невысоких показателях по созданию РИД и небольших объемах доходов от оказания научно-технических услуг. (1)

2. Информация о структурных подразделениях научной организации

- лаборатория наследственных болезней обмена веществ

Изучение генетических основ метаболизма и разработка новых методов высокоэффективной диагностики наследственных заболеваний обмена веществ.

- лаборатория ДНК-диагностики

Идентификация новых генов наследственных заболеваний. Исследование причин аллельной и локусной генетической гетерогенности наследственной патологии. Изучение молекулярных основ этиологии и патогенеза моногенных болезней. Разработка новых методов диагностики наследственных заболеваний.

- лаборатория эпигенетики

Изучение эпигенетических механизмов функционирования генома человека. Идентификация новых генов, вовлеченных в канцерогенез. Комплексная характеристика генетических и эпигенетических особенностей отдельных хромосомных участков, задействованных в этиопатогенезе различных заболеваний человека и/или маркирующих эффективность терапевтических подходов; широкогеномный генетический и эпигенетический анализ,



включая разработку новых методов на основе высокопроизводительного параллельного секвенирования ДНК.

- лаборатория генетики нарушений репродукции

Изучение генетических механизмов гаметогенеза, причин и механизмов развития генетически обусловленной патологии органов женской и мужской половой системы человека, нарушений репродукции.

- лаборатория цитогенетики.

Изучение структурной вариабельности генома на различных уровнях его организации. Разработка подходов к неинвазивной пренатальной диагностике (НИПД) хромосомных заболеваний на основе исследования клеток трофобласта, циркулирующих в крови беременных женщин.

Была создана в 2013 г. путем слияния лаборатории пренатальной диагностики и лаборатории общей цитогенетики в связи с изменением направления тематики первой и по причине отсутствия руководителя подразделения в течение года второй лаборатории.

- научно-консультативный отдел

Разработка подходов к повышению эффективности различных аспектов медико-генетического консультирования – от клинико-диагностических до организационно-методических и психологических.

- научно-клинический отдел муковисцидоза

Изучение генетического разнообразия причин муковисцидоза и разработка эффективных методов диагностики, лечения, профилактики и реабилитации больных муковисцидозом.

3. Научно-исследовательская инфраструктура

Комплект оборудования для молекулярно-генетических исследований, в том числе:

- Автоматические капиллярные секвенаторы
- Высокопроизводительные секвенаторы нового поколения для полногеномного и полноэкзомного анализа
- Системы регистрации ПЦР в реальном времени

Комплект оборудования для цитогенетических и молекулярно-цитогенетических исследований, в том числе:

- Микроскопы (в том числе инвертированные) с системами анализа изображений
- Лазерный конфокальный сканирующий микроскоп
- Система лазерной микродиссекции
- Оборудование для культивирования клеток (ламинарные шкафы, CO₂-инкубаторы и др.)

Комплект оборудования для анализа метаболитов, в том числе:

- Масс-спектрометры (в том числе тандемный масс-спектрометрический детектор высокого разрешения)
- Хроматографы (в том числе газовый и модульная ВЭЖХ-система)



- Оксиграф

4. Общая площадь опытных полей, закрепленных за учреждением. Заполняется организациями, выбравшими референтную группу № 29 «Технологии растениеводства»

Информация не предоставлена

5. Количество длительных стационарных опытов, проведенных организацией за период с 2013 по 2015 год. Заполняется организациями, выбравшими референтную группу № 29 «Технологии растениеводства»

Информация не предоставлена

6. Показатели деятельности организаций по хранению и приумножению предметной базы научных исследований

В период с 2013 по 2015 г. в ФГБНУ «МГНЦ» имелось три основных пополняемых научных коллекций (биологических материалов человека):

- Образцы ДНК пациентов с наследственными заболеваниями (образцы ДНК более чем 14000 семей)
- Биобанк представителей различных популяций народов Евразии (более 20000 образцов ДНК)
- Образцы биологического материала от пациентов с наследственными и спорадическими опухолями (более 2000 образцов)

Коллекции регулярно пополняются по мере обращения пациентов.

7. Значение деятельности организации для социально-экономического развития соответствующего региона

Внедрение в практику современной медицины результатов научной деятельности ФГБНУ «Медико-генетический научный центр» позволяет диагностировать и определять стратегию лечения множества социально-значимых заболеваний, включая наследственные, онкологические, инфекционные и аутоиммунные.

Центр разрабатывает и внедряет уникальные передовые технологии эффективной диагностики наследственных болезней с использованием современных методов. Результаты разработок более 500 орфанных заболеваний внедрены в практику и доступны на Федеральном уровне. ФГБНУ «МГНЦ» - единственное учреждение в России, которое осуществляет диагностику наследственных заболеваний в таком масштабе.

ФГБНУ «МГНЦ» проводит изучение особенностей спектра и частоты мутаций при моногенных заболеваниях в различных регионах России, что служит основой для создания и совершенствования медико-генетической помощи, систем молекулярной диагностики с учетом именно региональных особенностей.



Выявление фундаментальных основ патогенеза на молекулярно-генетическом уровне вносит неоценимый вклад в выявление новых мишеней для лекарственного воздействия, снижая тем самым уровень смертности и инвалидизации от заболеваний с генетическим компонентом. В ФГБНУ «МГНЦ» разработано инновационное противораковое средство на основе малых интерферирующих РНК, которое проходит доклинические испытания. Таким образом, деятельность ФГБНУ «МГНЦ» обеспечивает «генетизацию» медицины, способствуя улучшению диагностики, лечения и профилактики широкого круга заболеваний.

8. Стратегическое развитие научной организации

1) Соглашения о научном сотрудничестве имеются со многими научными учреждениями России и вузами.

2) Договор о сетевой форме реализации образовательных программ заключен с ГБОУ ДПО РМАПО МЗ РФ.

3) С коммерческими фармацевтическими и медицинскими компаниями заключены договора на проведение научных и лабораторных исследований.

4) Существует программа развития ФГБНУ «МГНЦ» на 2015-2020 годы. Основной задачей стратегического развития Центра является последовательная реализация комплекса мер, направленных на внедрение современных технологий генетического анализа, концентрацию ресурсов на приоритетных направлениях медицинской генетики, развитие международной научной кооперации и координации, интеграции исследовательских и образовательных процессов, повышение качества и конкурентоспособности научно-исследовательских работ, информатизацию процесса научного поиска с целью развития Медико-генетического научного центра как одного из ведущих Европейских центров медико-генетических исследований. Программа в частности включает такие позиции, как: а) увеличение количества диагностируемых наследственных болезней до 1000, прежде всего путем разработки и внедрения панелей генов для массивного параллельного секвенирования на определенные группы наследственных болезней; б) развитие научно-клинического отдела и расширение консультативной помощи населению (регистратура, база данных пациентов, увеличение приема и штата врачей-генетиков); в) введение в штатное расписание Центра должностей профессорско-преподавательского состава и организация учебного процесса в аспирантуре и ординатуре в соответствии с ФГОС.

Интеграция в мировое научное сообщество

9. Участие в крупных международных консорциумах (например - CERN, ОИЯИ, FAIR, DESY, МКС и другие) в период с 2013 по 2015 год

1) ФГБНУ «МГНЦ» является сотрудничающим центром (СЦ) ВОЗ по профилактике наследственных заболеваний (WHO Collaborating Centre for Prevention of Hereditary



Diseases). Оказание помощи научным и лечебным учреждениям РФ и зарубежных стран (по заданиям ВОЗ) в НИР и практической работе, касающейся новых подходов в области профилактики наследственных заболеваний. Оказание консультативной помощи программе ВОЗ по организации медико-генетической службы в регионе. Подготовка кадров российских и специалистов других стран по методам диагностики и профилактики наследственных заболеваний.

2) European LeukemiaNet (ELN). Входит 194 академических научных центра Европы. Участие в работе Annual Symposium of the European LeukemiaNet (Mannheim, Germany) в качестве экспертов по диагностике и мониторингу терапии миелопролиферативных неоплазий. Ежегодное регулярное участие в конференциях, круглых столах и школах для молодых ученых, проводимых под эгидой ELN (устные и стендовые доклады, участие в круглых столах, обучение).

10. Включение полевых опытов организации в российские и международные исследовательские сети. Заполняется организациями, выбравшими референтную группу № 29 «Технологии растениеводства»

Информация не предоставлена

11. Наличие зарубежных грантов, международных исследовательских программ или проектов за период с 2013 по 2015 год

1) ECFS (European Cystic Fibrosis Society) Patients Registry (Европейский Регистр больных муковисцидозом). Страны-участники: Центры муковисцидоза из Австрии, Бельгии, Чехии, Дании, Франции, Германии, Греции, Венгрии, Ирландии, Израиля, Италии, Латвии, Литвы, Македонии, Нидерландов, Португалии, Молдовы, Румынии, России (НИИ пульмонологии), Сербии, Словакии, Словении, Испании, Швеции, Швейцарии, Украины и Великобритании. В рамках проекта осуществляется ведение европейского регистра больных муковисцидозом.

2) Clinical and Functional Translation of CFTR (Центры муковисцидоза из 41 страны). В рамках данного проекта ведется пополнение базы данных мутаций в гене CFTR у пациентов с муковисцидозом.

НАУЧНЫЙ ПОТЕНЦИАЛ ОРГАНИЗАЦИИ

Наиболее значимые результаты фундаментальных исследований

12. Научные направления исследований, проводимых организацией, и их наиболее значимые результаты, полученные в период с 2013 по 2015 год

78. Разработка новых технологий выявления различных типов мутаций генома, методов их профилактики и коррекции.



С целью разработки новых технологий диагностики наследственных и многофакторных заболеваний были получены следующие фундаментальные результаты:

1) Получены новые данные об этиологии и патогенезе наследственных заболеваний. Изучена аллельная и локусная генетическая гетерогенность наследственной патологии. Описаны новые мутации в генах, ответственных за развитие наследственных заболеваний.

2) Изучены молекулярно-генетические особенности микроделеционных синдромов.

3) Изучены молекулярно-генетические особенности ряда наследственно обусловленных форм рака, получены данные об эпигеномных различиях нормальных и опухолевых тканей.

• Забненкова В.В., Дадали Е.Л., Артемьева С.Б., Шаркова И.В., Руденская Г.Е., Поляков А.В. Точковые мутации в гене SMN1 у больных проксимальной спинальной мышечной атрофией I–IV типа, имеющих одну копию гена SMN1. *Генетика*, 2015, т. 51, № 9, с. 1075–1082. DOI: 10.7868/S0016675815080123. Импакт-фактор 0,548. Индексируется в РИНЦ, WoS, Scopus, PubMed.

• Близнец Е.А., Макиенко О.Н., Окунева Е.Г., Маркова Т.Г., Поляков А.В. Новая повторяющаяся протяженная делеция, включающая гены GJB2 и GJB6, приводит к изолированному сенсоневральному нарушению слуха с аутосомно-рецессивным типом наследования. *Генетика*. 2014. Т. 50. № 4. С. 474-480. DOI: 10.7868/S0016675814020040. Импакт-фактор 0,548. Индексируется в РИНЦ, WoS, Scopus, PubMed.

• Прошлякова Т.Ю., Михайлова С.В., Байдакова Г.В., Ильина Е.С., Руденская Г.Е., Ключников С.А., Булатникова М. А. Захарова Е.Ю. Биохимические маркеры при болезни Ниманна-Пика тип С. *Медицинская генетика* 2015; 3: 72-73. Импакт-фактор 0,259. Индексируется в РИНЦ.

• Pchelina SN, Nuzhnyi EP, Emelyanov AK, Boukina TM, Usenko TS, Nikolaev MA, Salogub GN, Yakimovskii AF, Zakharova E Increased plasma oligomeric alpha-synuclein in patients with lysosomal storage diseases. *Neuroscience Letters*, 2014;583:188-93, 10.1016/j.neulet.2014.09.041. Импакт-фактор 2,107. Индексируется в WoS, Scopus, PubMed

• Козлова Ю.О., Забненкова В.В., Шилова Н.В., Миньженкова М.Е., Антоненко В.Г., Котлукова Н.П., Кисленко О.А., Золотухина Т.В., Поляков А.В. Генетическая и клиническая характеристики синдрома делеции 22q11.2. *Генетика*, 2014. Т. 50. № 5. С. 602-610. DOI: 10.7868/S0016675814050087. Импакт-фактор 0,548. Индексируется в РИНЦ, WoS, Scopus, PubMed

85. Технологии диагностики, лечения и профилактики патологии плода и новорожденного

С целью разработки подхода к неинвазивной пренатальной диагностике, основанном на анализе плодных клеток, разработан способ «обогащения» образца материнской крови клетками трофобласта с целью их дальнейшего анализа.

1. Мусатова Е.В., Шилова Н.В. Клетки плода в крови беременной женщины – потенциальный объект неинвазивной пренатальной диагностики (исторические и современные аспекты). *Медицинская генетика*, 2015, Т.14, №7, с. 9-16. ИФ 0,259. Индексируется РИНЦ.



13. Защищенные диссертационные работы, подготовленные период с 2013 по 2015 год на основе полевой опытной работы учреждения. Заполняется организациями, выбравшими референтную группу № 29 «Технологии растениеводства».

Информация не предоставлена

14. Перечень наиболее значимых публикаций и монографий, подготовленных сотрудниками научной организации за период с 2013 по 2015 год

Статьи

1) Nuzhnyi E, Emelyanov A, Boukina T, Usenko T, Yakimovskii A, Zakharova E, Pchelina S. Plasma Oligomeric Alpha-Synuclein Is Associated With Glucocerebrosidase Activity in Gaucher Disease. *Movement disorders*, 2015 30(7). P.989-991 doi: 10.1002/mds.26200 Impact Factor 6,010. Индексируется WoS, Scopus, PubMed.

2) Shmarina G, Pukhalsky A, Petrova N, Zakharova E, Avakian L, Kapranov N, Alioshkin V. TNF gene polymorphisms in cystic fibrosis patients: contribution to the disease progression. *Journal of Translational Medicine*, 2013, 11:19-26. DOI: 10.1186/1479-5876-11-19 Impact Factor 3,694. Индексируется WoS, Scopus, PubMed.

3) Pchelina SN, Nuzhnyi EP, Emelyanov AK, Boukina TM, Usenko TS, Nikolaev MA, Salogub GN, Yakimovskii AF, Zakharova E Increased plasma oligomeric alpha-synuclein in patients with lysosomal storage diseases. *Neuroscience Letters*, 2014;583:188-93, doi:10.1016/j.neulet.2014.09.041. Impact Factor 2,107. Индексируется WoS, Scopus, PubMed

4) Jurecka A, Zakharova E, Malinova V, Voskoboeva E, Tylki-Szymańska A. Attenuated osteoarticular phenotype of type VI mucopolysaccharidosis: a report of four patients and a review of the literature. *Clinical Rheumatology*. 2014 May;33(5):725-31, doi: 10.1007/s10067-013-2423-z. Impact Factor 2,042. Индексируется WoS, Scopus, PubMed

5) Meshcheryakova TI, Zinchenko RA, Vasilyeva TA, Marakhonov AV, Zhylina SS, Petrova NV, Kozhanova TV, Belenikin MS, Petrin AN, Mutovin GR. A clinical and molecular analysis of branchio-oculo-facial syndrome patients in Russia revealed new mutations in TFAP2A. *Annals of Human Genetics*, 2015 Mar;79(2):148-52. doi: 10.1111/ahg.12098. Impact Factor 1,889. Индексируется WoS, Scopus, PubMed.

6) Shamilova N.N., Marchenko L.A., Dolgushina N.V., Zaletaev D.V., Sukhikh G.T. The role of genetic and autoimmune factors in premature ovarian failure. *Journal of Assisted Reproduction and Genetics*, 2013, №5, p. 617-622. doi: 10.1007/s10815-013-9974-4. Impact Factor 1,858. Индексируется WoS, Scopus, PubMed.

7) Gnetetskaya V., I. Kanivets, S. Korostelev, D. Pyankov, G. Totchiev The chromosomal microarray analysis (CMA) used for examination of products of conception. *Gynecological Endocrinology*, 2015 Volume 31, Supplement 1, p. 2-5. doi.org/10.3109/09513590.2015.1085192. Impact Factor 1,413. Индексируется WoS, Scopus, PubMed



8) Tyłki-Szymanska A, Jurkiewicz E, Zakharova E, Bobek-Billewicz B. Leukoencephalopathy with brain stem and spinal cord involvement and lactate elevation (LBSL) high outcome variability among two siblings. *Neuropediatrics*, 2014, Jun;45(3):188-190 DOI: 10.1055/s-0033-1364105 Impact Factor 1,291. Индексируется WoS, Scopus, PubMed.

9) Руденская Г.Е., Кадникова В.А., Поляков А.В. Врожденная мышечная дистрофия с ригидным позвоночником, связанная с геном SEPН1. *Журнал неврологии и психиатрии им.С.С.Корсакова*, 2014; 5: 70-74. Impact Factor 0,717. Индексируется РИНЦ, WoS, Scopus, PubMed.

10) Руденская Г.Е., Захарова Е.Ю., Карева М.А. Неврологические проявления синдрома Олгроува (синдрома «трех А»). *Журнал неврологии и психиатрии им.С.С.Корсакова*, 2013; 4: 70–74. Impact Factor 0,717. Индексируется РИНЦ, WoS, Scopus, PubMed

Монографии

1) Акуленко Л.В., Золотухина Т.В., Манухин И. Б. Дородовая профилактика генетической патологии плода. Москва, изд. ГЭОТАР-Медиа, 2013 г. 304 с. ISBN 978-5-9704-2459-9. Тираж 3000 экз.

2) Муковисцидоз: медико-социальная проблема / И. К. Ашерова, Н. И. Капранов. - Москва; Ярославль: Печатный дом, 2013. - 235 с. ISBN 978-5-905885-03-7. Тираж 1000 экз.

3) Муковисцидоз. Под ред. Капранова Н.И., Каширской Н.Ю. М.: Медпрактик, 2014. 672 стр. ISBN 978-5-98803-314-1. Тираж 1000 экз.

4) Стрельников В.В., Танас А.С, Кузнецова Е.А. Методология локус-специфического анализа метилирования ДНК. Издательство: LAP Lambert Academic Publishing. 2014, 104 стр. ISBN 978-3-65967041-1. Тираж неизвестен

5) Балановский О.П. Генофонд Европы. М.: Товарищество научных изданий КМК. 2015. 354 С. ISBN 978-5-9907157-0-7. Тираж 250 экз.

6) Каширская Н.Ю., Капранов Н.И., Кондратьева Е.И. Поражение бронхолегочной системы при муковисцидозе. Глава в монографии: Орфанные заболевания легких у детей. / Под редакцией Розиновой Н.Н., Мизерницкого Ю.Л. - М.: Медпрактика-М. 2015. 240 с. ISBN 978-5-98803-347-9. Тираж 1000 экз.

7) Регистр больных муковисцидозом в Российской Федерации. 2013 год. Под редакцией Н.Ю. Каширской. М.: ИД «МЕДПРАКТИКА-М», 2015. 64 с. ISBN 978-5-98803-344-8. Тираж 1000 экз.

15. Гранты на проведение фундаментальных исследований, реализованные при поддержке Российского фонда фундаментальных исследований, Российского гуманитарного научного фонда, Российского научного фонда и другие

1) РФФИ. Социально-гуманитарная и этическая экспертиза неонатального и пренатального скрининга

Годы выполнения: 2013-2015 г.



Объем финансирования: 2013 г. – 0,4 млн руб., 2014 г. – 0,35 млн руб., 2015 г. – 0,4 млн руб.

2) РФФИ. Исследование роли микроРНК в онкогенезе с выявлением регуляторных взаимодействий микроРНК с потенциальными генами-мишенями при раке почки и легкого

Годы выполнения: 2013-2015 г.

Объем финансирования: 2013 г. – 0,485 млн руб., 2014 г. – 0,495 млн руб., 2015 г. – 0,575 млн руб.

3) РФФИ. Эпидемиология редких наследственных болезней в российских популяциях. Влияние демографической и генетической структуры

Годы выполнения: 2014-2016 г.

Объем финансирования общий: 2,405 млн руб.

4) РФФИ. Идентификация метилотипов рака молочной железы на основе высокопроизводительного бисульфитного секвенирования ДНК

Годы выполнения: 2014-2016 г.

Объем финансирования общий: 1,475 млн руб.

5) РФФИ. Муковисцидоз как уникальная природная модель преждевременного истощения адаптационных возможностей организма. Разработка новых подходов к восстановлению механизмов адаптации, одинаково приемлемых для больных муковисцидозом и при физиологическом старении

Годы выполнения: 2014-2016 г.

Объем финансирования общий: 1,425 млн руб.

6) РФФИ. Исследование клинико-генетических и популяционных особенностей распространения наследственных болезней в Карачаево-Черкесской Республике

Годы выполнения: 2015-2017 г.

Объем финансирования общий: 1,98 млн руб.

16. Гранты, реализованные на основе полевой опытной работы организации при поддержке российских и международных научных фондов. Заполняется организациями, выбравшими референтную группу № 29 «Технологии растениеводства».

Информация не предоставлена

ИННОВАЦИОННЫЙ ПОТЕНЦИАЛ НАУЧНОЙ ОРГАНИЗАЦИИ

Наиболее значимые результаты поисковых и прикладных исследований



17. Поисковые и прикладные проекты, реализованные в рамках федеральных целевых программ, а также при поддержке фондов развития в период с 2013 по 2015 год

ФЦП «Научные и научно-педагогические кадры инновационной России» на 2009-2013 годы

1) Соглашение № 8113. «Экзомный и транскриптомный анализ опухолевого генома при хроническом миелоидном лейкозе»

Годы выполнения: 2012-2013 г.

Объем финансирования общий: 2,9 млн руб.

2) Соглашение № 8599. «Геномные маркеры стабильности молекулярной ремиссии и возможного излечения хронического миелолейкоза при терапии ингибиторами тирозинкиназ»

Годы выполнения: 2012-2013 г.

Объем финансирования общий: 1,2 млн руб.

3) Соглашение № 8273. «Разработка постгеномных технологий в трансплантологии»

Годы выполнения: 2012-2013 г.

Объем финансирования общий: 5 млн руб.

4) Соглашение № 8589. «Исследование регуляторных взаимодействий транскриптома с помощью профилей экспрессии генов человека»

Годы выполнения: 2012-2013 г.

Объем финансирования общий: 1,2 млн руб.

5) Соглашение № 8826 «Роль цитокинов в развитии местного и системного воспаления при муковисцидозе. Молекулярно-генетическое исследование»

Годы выполнения: 2012-2013 г.

Объем финансирования общий: 3,2 млн руб.

Грант ООО «Новартис Фарма»

Разработка систем молекулярно-генетической диагностики ангиомиолипомы почки

Годы выполнения: 2013 г.

Объем финансирования: 0,349 млн руб.

Внедренческий потенциал научной организации

18. Наличие технологической инфраструктуры для прикладных исследований

Информация не предоставлена

19. Перечень наиболее значимых разработок организации, которые были внедрены за период с 2013 по 2015 год

Новые медицинские технологии:



1) Количественный метод детекции числа копий генов локуса SMN. Технология апробирована и внедрена в практику работы ФГБНУ «МГНЦ» (Акт внедрения №1/15 от 05.06.2015). Область применения – медицинская генетика.

2) MLPA-анализ частых мутаций митохондриальной ДНК. Технология апробирована и внедрена в практику работы ФГБНУ «МГНЦ» (Акт внедрения № 2/15 от 05.06.2015). Область применения – медицинская генетика.

3) Определение концентрации оротовой кислоты в высушенных пятнах крови методом высокоэффективной жидкостной хроматографии – тандемной масс-спектрометрии. Технология апробирована и внедрена в практику работы ФГБНУ «МГНЦ» (Акт внедрения №3/15 от 05.06.2015). Область применения – медицинская генетика.

4) Противовоспалительная терапия микробно-воспалительного процесса дыхательного тракта при муковисцидозе. Технология апробирована и внедрена в практику работы ФГБНУ «МГНЦ» (Акт внедрения №4/15 от 07.12.2015). Область применения – медицинская генетика, педиатрия

5) Использование хромосомного микроматричного анализа для повышения эффективности медико-генетического консультирования. Технология апробирована и внедрена в практику работы ФГБНУ «МГНЦ» (Акт внедрения № 5/15 от 07.12.2015). Область применения – медицинская генетика.

6) Способ определения митотического режима и патологии митоза оогониев и сперматогониев. Технология апробирована и внедрена в практику работы ФГБНУ «МГНЦ» (Акт внедрения №6/15 от 07.12.2015). Область применения – медицинская генетика.

7) Детекция тринадцати частых мутаций гена CFTR методом мультиплексного ПЦР/ПДАФ анализа. Технология апробирована и внедрена в практику работы ФГБНУ «МГНЦ» (Акт внедрения №7/15 от 07.12.2015). Область применения – медицинская генетика.

8) Система детекции в одной пробирке наиболее частых мутаций гена ANO5, ответственного за поясно-конечностную мышечную дистрофию 2L типа. Технология апробирована и внедрена в практику работы ФГБНУ «МГНЦ» (Акт внедрения №8/15 от 07.12.2015). Область применения – медицинская генетика.

9) Детекция основных точковых мутаций гена PАН методом мультиплексной лигазной реакции. Технология апробирована и внедрена в практику работы ФГБНУ «МГНЦ» (Акт внедрения №9/15 от 07.12.2015). Область применения – медицинская генетика.

10) Определение мутаций в гене MET при наследственной почечно-клеточной папиллярной карциноме первого типа. Технология апробирована и внедрена в практику работы ФГБНУ «МГНЦ» (Акт внедрения №10/15 от 07.12.2015). Область применения – медицинская генетика.

11) Молекулярно-генетическая диагностика наследственно обусловленных форм мелллярного рака щитовидной железы. Технология апробирована и внедрена в практику



работы ФГБНУ «МГНЦ» (Акт внедрения №11/15 от 07.12.2015). Область применения – медицинская генетика.

12) Молекулярно-генетическая методика определения микроделеции 7q11.23 у больных с диагнозом синдрома Вильямса. Технология апробирована и внедрена в практику работы ФГБНУ «МГНЦ» (Акт внедрения №12/15 от 07.12.2015). Область применения – медицинская генетика.

13) Молекулярно-генетическая диагностика синдрома Прадера-Вилли. Технология апробирована и внедрена в практику работы ФГБНУ «МГНЦ» (Акт внедрения №13/15 от 07.12.2015). Область применения – медицинская генетика.

14) Технология градиентного центрифугирования для «обогащения» материнской крови клетками трофобласта в целях неинвазивной детекции хромосомных нарушений у плода. Технология апробирована и внедрена в практику работы ФГБНУ «МГНЦ» (Акт внедрения №14/15 от 07.12.2015). Область применения – медицинская генетика.

ЭКСПЕРТНАЯ И ДОГОВОРНАЯ ДЕЯТЕЛЬНОСТЬ ОРГАНИЗАЦИИ

Экспертная деятельность научных организаций

20. Подготовка нормативно-технических документов международного, межгосударственного и национального значения, в том числе стандартов, норм, правил, технических регламентов и иных регулирующих документов, утвержденных федеральными органами исполнительной власти, международными и межгосударственными органами

Информация не предоставлена

Выполнение научно-исследовательских работ и услуг в интересах других организаций

21. Перечень наиболее значимых научно-исследовательских, опытно-конструкторских и технологических работ и услуг, выполненных по договорам за период с 2013 по 2015 год

Информация не предоставлена

Другие показатели, свидетельствующие о лидирующем положении организации в соответствующем научном направлении (представляются по желанию организации в свободной форме)



22. Другие показатели, свидетельствующие о лидирующем положении организации в соответствующем научном направлении, а также информация, которую организация хочет сообщить о себе дополнительно

ФГБНУ «МГНЦ» являлось организатором научных мероприятий:

- 1) XI Национальный конгресс по муковисцидозу «Муковисцидоз у детей и взрослых. Взгляд в будущее». 24-25 мая 2013 г. (г. Москва)
 - 2) Научная конференция «Актуальные проблемы нейрометаболических заболеваний, болезнь Нимана-Пика тип С», 25 октября 2013 г. (г. Москва)
 - 3) Научная конференция «Актуальные проблемы клинической генетики редких болезней», 5-6 декабря 2013 г. (г. Москва).
 - 4) VI Съезд Вавиловского общества генетиков и селекционеров (ВОГиС), 15-20 июня 2014 г. (г. Ростов-на Дону)
 - 5) Научная конференция «Новые технологии анализа генома в пренатальной диагностике», 22-23 августа 2014 г. (г. Казань)
 - 6) Международная научная конференция "PKU: Dietary treatment and pharmacotherapy", 14.02.2015 г. (г. Москва)
 - 7) VII Съезд Российского общества медицинских генетиков, 19-23 мая 2015 г. (г. Санкт-Петербург)
 - 8) XII Национальный конгресс «Актуальные проблемы муковисцидоза» с международным участием. 22-24 апреля 2015 г. (г. Москва)
- Кроме того, ФГБНУ «МГНЦ» ежегодно проводит конференции молодых ученых ФГБНУ «МГНЦ», чтения и конференции, посвященные выдающимся ученым, работавшим в МГНЦ – академикам Бочкову Н.П. и Иванову В.И.

Получены патенты на изобретения:

- 1) Патент № 2533288. Ингибиторы калиевых каналов как лекарственные средства при лимфомах и лейкозах. Патентообладатель: ФГБУ "МГНЦ" РАМН Дата выдачи: 17 сентября 2014 г.
- 2) Патент № 2551238. Способ индукции апоптоза клеток злокачественной опухоли колоректального рака и средство для его осуществления. Дата выдачи: 20 мая 2015 г.

Зарегистрированы компьютерные программы (2013 г.):

- 1) Images6 (программа для количественной обработки фотографий экспериментальных данных, полученных в результате иммуноцитохимических, иммунохимических и электрофоретических исследований). Регистрационный номер ВНТИЦ 50201350083.
- 2) Article Links Corrector (программа автоматизированной обработки ссылок на научные статьи). Регистрационный номер ВНТИЦ 50201350255.
- 3) SeqBase (для анализа метилирования ДНК секвенированием в капиллярном электрофорезе). Рекламно-техническое описание, описание применения. Регистрационный номер ВНТИЦ 50201350019.



4) ReMark (для планирования состава геномных библиотек с целью полногеномного анализа метилирования ДНК). Рекламно-техническое описание, описание применения. Регистрационный номер ВНИИЦ 50201350020.

Зарегистрированы базы данных (2014 г.):

1) 17.02.2014 получено свидетельство № 2014620297 о государственной регистрации базы данных «Перечень генотипов и фенотипов, достоверно различающихся по степени их ассоциированности с риском возникновения конкретных заболеваний в условиях воздействия естественного, гамма-нейтронного излучения и β -излучения трития» (ФГБУ «МГНЦ» РАМН).

2) 17.02.2014 получено свидетельство № 2014620298 о государственной регистрации базы данных «Перечень генотипов и фенотипов, достоверно различающихся по их чувствительности к естественному, гамма-нейтронному излучению и β -излучению трития» (ФГБУ «МГНЦ» РАМН).

Сотрудниками ФГБНУ «МГНЦ» получены награды:

1. Почетное звание Заслуженный деятель науки Российской Федерации – Курило Л.Ф. (2014 г.)

2. Медаль Грегора Менделя за выдающиеся заслуги в научно-исследовательской работе – Курило Л.Ф. (выдана Европейской академией естественных наук, г. Ганновер) (2014 г.)

3. В 2015 г. 2 сотрудника ФГБНУ «МГНЦ» получили почетное звание профессора РАН.

4. В 2015 г. 1 аспирант получил стипендию Правительства Российской Федерации для студентов и аспирантов; 2 молодых ученых получали стипендию Президента Российской Федерации для молодых ученых и аспирантов (2013 и 2015 г.).

Гранты

Тремя сотрудниками ФГБНУ «МГНЦ» были получены гранты для поддержки исследований, проводимых молодыми учеными:

1) Грант Президента РФ для молодых ученых – кандидатов наук.

Функциональное исследование антисмысловой транскрипции в процессе канцерогенеза у человека.

Годы выполнения: 2012-2013 г.

Объем финансирования общий: 1,2 млн руб.

2) Грант ОПТЭК. Анализ изменений в архитектуре ядер МСК в процессе дифференцировки. Годы выполнения: 2013-2014 г.

3) Грант УМНИК. Исследование эффективности стабильной трансфекции линий иммортализованных мультипотентных мезенхимных стромальных клеток (ММСК) человека с фенотипом перицитов с помощью лентивирусных векторов. Годы выполнения: 2012-2013 г.

В ФГБНУ «МГНЦ» работает 1 академик РАН – Гинтер Евгений Константинович (до 20.05.2015 г. – директором, а затем научным руководителем Центра).



Сотрудники ФГБНУ «МГНЦ» ведут преподавательскую деятельность в самом МГНЦ, ГБОУ ДПО РМАПО МЗ РФ, ГБОУ ВПО РНИМУ им. Н.И. Пирогова, МГУ им. М.В. Ломоносова, ФПДО МГМСУ им. А.И. Евдокимова.

При ФГБНУ «МГНЦ» действует Диссертационный совет Д 001.016.01 по защите кандидатских и докторских диссертаций.

ФГБНУ «МГНЦ» выпускает журнал «Медицинская генетика», публикующий сообщения по современным проблемам генетики человека и медицинской генетики.

ФГБНУ «МГНЦ» - ведущее учреждение в Российской Федерации в области медицинской генетики и генетики человека, занимающееся вопросами диагностики, профилактики и лечения наследственных заболеваний. ФГБНУ «МГНЦ» проводит фундаментальные, поисковые и прикладные научные исследования в области генетики, а также оказывает первичную медико-санитарную специализированную помощь населению. Занимается подготовкой высококвалифицированных научных и медицинских кадров. Результаты исследовательской работы Центра публикуются в высокорейтинговых отечественных и зарубежных научных журналах, в том числе Nature, Science и др.

Центр является ведущей медико-генетической организацией в России в области геномных и постгеномных технологий, а также одной из ведущих организаций в области клеточных и биомедицинских технологий. Центр разрабатывает уникальные методы эффективной диагностики наследственных болезней методами тандемной масс-спектрометрии, массивного параллельного секвенирования, новые методы лечения наследственных заболеваний с помощью миРНК, антисмысловых транскриптов и технологии редактирования генома CRISPR/Cas9, а также лекарственные средства, способы диагностики и индивидуализации терапии онкологических заболеваний.

Лабораторные подразделения оснащены современным диагностическим оборудованием, позволяющим проводить различные виды анализов для диагностики наследственных заболеваний. На базе Центра работают ведущие отечественные специалисты в области медицинской генетики. Многолетняя продуктивная научная работа позволила разработать и внедрить в медицинскую практику диагностику более 500 моногенных заболеваний и наследственных нарушений обмена веществ, а также всех видов хромосомной патологии современными биохимическими, цитогенетическими и молекулярно-генетическими методами. Через поликлинический отдел ФГБНУ «МГНЦ» по направлению на проведение диагностических и лечебно-консультативных мероприятий ежегодно проходит до 15 000 пациентов граждан Российской Федерации и стран СНГ, имеющих в анамнезе предварительный диагноз с различными видами генетической патологии. По количеству диагностируемых наследственных заболеваний Центр занимает первое место в Европе.

ФИО руководителя _____

Журиев С.

Подпись

Дата

22.05.2017



057813