

**ОТЧЕТ НОЦ  
«ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ЗДОРОВЬЕ НАСЕЛЕНИЯ» за 2014 год**

Руководитель – Петрова П.Г., д.м.н., профессор

**1. РЕЗУЛЬТАТИВНОСТЬ НАУЧНОЙ ДЕЯТЕЛЬНОСТИ**

**1.1. Проведение научно-исследовательских работ (фундаментальных, прикладных, хоздоговоров):**

Годы	Наименование НИР	Научный руководитель	Объем финансирования	Ф.И.О. аспирантов, докторантов, принимавших участие в финансируемых НИР
2014	Генетическая вариабельность локуса миотонинпротеинкиназы в популяциях Северной Евразии и механизм накопления миотонической дистрофии у якутов	Д.б.н.,проф., руковод. лаб. эволюционной генетики ФГБУ «НИИ медицинской генетики» СО РАМН Степанов В.А.	-	Степанова С.К.
2014	Эпидемиологическая и клинико-генетическая характеристика болезни Шарко-Мари-Тута в Республике Саха (Якутия)	Д.м.н., профессор, зав. каф. неврологии и психиатрии КНиП Николаева Т.Я.	-	Гурьева П.И.
2014	Генетико-экономические аспекты СЦА 1 типа и миотонической дистрофии в РС (Я)	Д.м.н., зав. лаб. «Геномная медицина» Максимова Н.Р.	-	Варламова М.А.
<b>ВСЕГО:</b>	<b>3</b>			

**1.2. Защиты кандидатских и докторских диссертаций**

Годы	Докторских		Кандидатских	
	кол-во	Ф.И.О.	кол-во	Ф.И.О.
2014	-	-	1	Гурьева Полина Иннокентьевна
<b>ВСЕГО:</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>1</b>	

**1.3. Издание научных монографий**

Годы	Выходные данные монографии	Авторы
2014	Генетическое исследование населения Якутии / ФГБУ «Якут. Науч. Центр комплекс. Мед. Проблем СО РАМН», ФГБУ «НИИ мед. генетики» СО РАМН; [под ред. В.П. Пузырева, М.И. Томского]. – Якутск, 2014. – 336 с.	Вербицкая Л.И., Григорьева А.Н., Павлова Т.Ю., Пузырев В.П., Степанов В.А., Назаренко Л.П., Кучер А.Н., Харьков В.Н., Конева Л.А., Конев А.В., Трифонова Е.А., Томский М.И., Максимова Н.Р., Сухомясова А.Л., Ноговицына А.Н., Матвеева Н.П., Гурьева П.И., Павлова К.К., Тапьев Е.В., Гуринова Е.Е., Николаева И.А., Степанова С.К., Коротов М.Н., Куртанов Х.А., Варламова М.А., Захарова В.А., Готовцева Л.В., Данилова А.Л., Соловьева Н.А., Иванова Р.Н., Александрова В.В., Бурцева Е.К.
ВСЕГО:	1	

#### 1.4. Статьи, изданные в журналах ВАК, БД РИНЦ

Годы	Выходные данные статьи	Авторы
2014	Медико-генетическая служба населению Республики Саха (Якутия) / Якутский медицинский журнал. – 2014. – №2(46). – С. 6-11.	Ноговицына А.Н., Максимова Н.Р., Сухомясова А.Л., Вербицкая Л.И., Павлова Т.Ю.
	Клиническое описание редкого аутосомно-рецессивного синдрома у якутских детей / Якутский медицинский журнал. – 2014. – №2(46). – С. 12-13.	Гуринова Е.Е., Максимова Н.Р., Сухомясова А.Л.
	Генетические аспекты метаболического синдрома в якутской этнической группе / Якутский медицинский журнал. – 2014. – №2(46). – С. 32-34.	Асекритова А.С., Борисова Е.П., Кылбанова Е.С., Максимова Н.Р.
	Генетическое тестирование на наследственные болезни с аутосомно-рецессивным типом наследования в Республике Саха (Якутия) / Якутский медицинский	Ноговицына А.Н., Сухомясова А.Л., Максимова Н.Р., Степанова С.К., Захарова В.А., Павлова К.К., Тапьев Е.В., Гуринова Е.Е.

	журнал. – 2014. – №2(46). – С. 40-44.	
	Неонатальный скрининг на муковисцидоз в Республике Саха (Якутия) / Якутский медицинский журнал. – 2014. – №2(46). – С. 56-58.	Павлова К.К., Тапыев Е.В., Петрова А.А., Захарова В.А., Степанова С.К., Максимова Н.Р., Ноговицына А.Н., Сухомясова А.Л.
	Полиморфизмы генов VKORC1 и YP2C9, влияющих на чувствительность антикоагулянтной терапии у больных с острыми нарушениями мозгового кровообращения / Якутский медицинский журнал. – 2014. – №2(46). – С. 64-66.	Чугунова С.А., Николаева Т.Я., Данилова А.Л., Куртанов Х.А., Максимова Н.Р., Софронова С.И.
	Генотипирование генов HLA II класса – DRB1, DQA1, DQB1 при целиакии у детей в Республике Саха (Якутия) / Сборник научных трудов III Съезда педиатров Дальневосточного федерального округа, II Съезда детских врачей Республики Саха (Якутия). Северо-Восточный федеральный университет имени М.К. Аммосова, «Современные вопросы педиатрии», Якутск, 3-4 апреля 2014 г. – Киров, 2014. – С. 257-261.	Максимова Н.Р., Куртанов Х.А., Данилова А.Л., Саввина А.Д., Прохорова Л.В.
	Генетическая резистентность к клопидогрелю как один из факторов рестеноза в стенте у пациентов с ОКС Экология и здоровье человека на Севере / Сборник научных трудов V Конгресса с международным участием. Якутск, Северо-Восточный федеральный университет имени М.К. Аммосова, 24-29 ноября 2014 г. – С. 370-374.	Кылбанова Е.С. Павлова А. В. Слепцов А.Н.
	Генетические аспекты метаболического синдрома в	Асекритова А.С. Борисова Е.П. Кылбанова Е.С.

	якутской этнической группе / Якутский медицинский журнал. - №2. – 2014.- 32-35.	Максимова Н.Р.
	Полиморфизмы генов VKORC1 и CYP2C9, влияющих на чувствительность к антиагулянтной терапии, у больных с острыми нарушениями мозгового кровообращения / Якутский медицинский журнал. - №2 (46). – С. 64-67.	Чугунова С.А., Николаева Т.Я., Данилова А.Л., Куртанов Х.А., Максимова Н.Р., Софронова С.И.
	Молекулярная эпидемиология вируса гепатита В в Якутии / Якутский медицинский журнал. 2014. - №3. С. 54-57.	Герасимова В.В., Максимова Н.Р., Левакова И.А., Мукомолов С.Л.
ВСЕГО:	11	

#### 1.5. Статьи, изданные в зарубежных изданиях

Годы	Выходные данные статьи	Авторы
2014	Mutation analysis of SPAST, ATL1, and REEP1 in Korean Patients with Hereditary Spastic Paraplegia / The Journal of Clinical Neurology. - 10(3). – 2014. - 257-261	Семенов А.А.
ВСЕГО:	1	

#### 1.6. Наличие охраноспособных разработок

Годы	Авторы	Номер патента, свидетельства, название объекта интеллектуальной собственности
2014	Способ диагностики 3-М синдрома в якутской популяции (патент) Патентообладатель: Максимова Н.Р. Авторы: Максимова Н.Р., Ноговицына А.Н., Сухомясова А.Л.	№2315310, заявка №2006118727, приоритет – 30.05.2006г. Срок действия патента – до 30 мая 2026г.
	Способ диагностики наследственных и широко распространенных заболеваний с помощью биологических микрочипов	Приказ СВФУ №1052-ОД от 28.12.2011г.

	(ноу-хау) Авторы: Ноговицина А.Н., Максимова Н.Р.	
ВСЕГО:	2	

### 1.7. Аспирантура и докторантура

Годы	Кол-во аспирантов, докторантов	Ф.И.О. аспирантов, докторантов, защитивших диссертации в срок; научный руководитель
2010-2014	1	Гурьева П.И., науч. руководитель: д.м.н., профессор Николаева Т.Я.
2011-2015	1	Степанова С.К. (соискатель), науч. руководитель: д.б.н., проф. Степанов В.А.
ВСЕГО:	2	

## 2. РЕЗУЛЬТАТИВНОСТЬ УЧЕБНОЙ ДЕЯТЕЛЬНОСТИ (текстовой материал)

За 2014 г. выполнено исследований на автоматическом анализаторе **Applied Biosystems 3130:**

**методом фрагментного анализа:**

- 1) СЦА 1 типа - 82 пациента, из них у 16 выявлена мутация;
- 2) ОФМД – 24 пациента, из них у 8 выявлена мутация;
- 3) DRPLA – 3 пациента, из них ни у кого не выявлено мутации;
- 4) СЦА 2,3, 6, 17 типов – 3 пациента, из них ни у кого не выявлено мутации;
- 5) SOPH-синдром – 10 пациентов, из них у 1 выявлена мутация;
- 6) Хорея Гентингтона – 5 пациентов, из них ни у кого не выявлено мутаций;
- 7) Синдром Дауна – 11 пациентов, из них у 2 выявлена мутация.

**методом прямого секвенирования по Сэнгеру:**

- 1) на НБО у якутов – 120 исследований, из них у 10 выявлена мутация.
- 2) на болезнь Шарко-Мари-Тута 1Х типа – 48 исследований (6 пациентов), из них ни у кого не выявлено мутации.

За 2014 г. выполнено исследований на **система детекции результатов в режиме реального времени iCycler IQ5 фирмы Bio-Rad:**

- 1) фармакогенетические исследования (CYP2C19\*2, CYP2C19\*3, CYP2C9\*2, CYP2C9\*3, VCORC1) – 100 исследований.
- 2) на исследование полиморфизмов генов AGTR1, APOC3, AGT, AMPD1, ACE, AGT, APOE – 600 человек.

Прошла обучение на базе лаборатории методам молекулярно-генетического анализа (выделение ДНК, ПЦР) студентка 4 курса ЛД-411 Александрова Т.Н.

Александрова Т.Н. выступила с докладом на тему: «Молекулярно-генетический анализ целиакии в Республике Саха (Якутия) на основе типирования генов HLA II класса – DRB1, DQA1, DQB1» на 56-ой научно-практической конференции для студентов и молодых ученых МИ СВФУ им. М.К. Аммосова, г. Якутск (диплом I степени).

Руководитель НОЦ  
д.м.н, профессор  
П.Г. Петрова