

ОТЧЕТ
о выполнении целевых индикаторов научной деятельности
научно-исследовательской лаборатории молекулярной биологии ИЕН СВФУ

1. Штатный состав лаборатории:

| № | Должность | Фамилия, имя, отчество | Дата приема на работу |
|----|--------------------|------------------------------|-----------------------|
| 1 | Зав.лаб. | Федорова Сардана Аркадьевна | 01.03.2014 |
| 2 | Снс | Барашков Николай Алексеевич | 16.10.2017 |
| 3 | Снс | Кононова Сардана Аркадьевна | 16.10.2017 |
| 4 | Снс | Николаев Вячеслав Михайлович | 16.10.2017 |
| 5 | Снс | Соловьева Наталья Алексеевна | 16.10.2017 |
| 6 | Снс | Терютин Федор Михайлович | 16.10.2017 |
| 7 | Снс | Алексеев Анатолий Николаевич | 16.10.2017 |
| 8 | Инженер-иссл., мнс | Находкин Сергей Сергеевич | 26.12.2013 |
| 9 | мнс | Соловьев Айсен Васильевич | 23.11.2015 |
| 10 | инженер | Романов Георгий Прокопьевич | 23.11.2015 |
| 11 | Лаб.-иссл. | Пшенникова Вера Геннадиевна | 16.10.2017 |

2. Перечень заявок, поданных на конкурсы грантов и программ 2017 года:

| № | Наименование проекта | Наименование конкурса | Статус конкурса (межд., всеросс., респ.) | Руководитель проекта |
|---|--|-----------------------|--|----------------------|
| 1 | Реконструкция гаплотипа основателя с мутацией с.1621C>T (р.Gln541*) гена FYCO1, приводящей к аутосомно-рецессивной форме катаракты (STRCT18) в Восточной Сибири, с применением методов полногеномного анализа | РФФИ-а | всеросс | Федорова С.А. |
| 2 | Молекулярно-генетические маркеры генов, кодирующих рецепторы нейромедиаторов, нейропептидов, половых гормонов и семейства нейротрофинов в формировании черт темперамента и личности с учетом особенностей нейроэндокринного статуса в популяции якутов | РФФИ-мол-а | всеросс | Находкин С.С. |
| 3 | Изучение коэволюции человека и окружающей среды в арктической зоне Якутии: генетическая история населения, особенности популяционной динамики и распространенность зоонозных заболеваний. | РФФИ-НЦНИЛ-а | всеросс | Федорова С.А. |
| 4 | Этногеномика народов Восточной Сибири: популяционные и молекулярно-генетические особенности социально значимых заболеваний. | ФЦП | всеросс | Федорова С.А. |
| 5 | Разработка алгоритмов персонализированного подхода к ДНК-тестированию врожденных заболеваний сенсорных органов (зрение и слух) на модели изолированной популяции человека | РНФ | всеросс | Барашков Н.А. |

3. Перечень научно-исследовательских работ, выполненных в отчетном периоде:

| № | Наименование НИР | Заказчик | Источник финансирования | Объем финансирования |
|---|--|-------------------------------------|-------------------------|----------------------|
| 1 | Генетически изолированные популяции Восточной Сибири: эволюция генофонда, адаптация к холоду, распространенность некоторых наследственных и инфекционных заболеваний | Министерство образования и науки РФ | Бюджет РФ | 5 000 000 руб |
| 2 | Реконструкция предкового гаплотипа с мутацией сайта сплайсинга с.-23+1G>A гена GJB2 в некоторых популяциях Евразии | РФФИ | Бюджет РФ | 450 000 руб |

4. Список научных статей, опубликованных за отчетный период:

| № | Выходные данные публикации | Авторы | База данных | Импакт-фактор издания |
|---|---|--|-----------------------|-----------------------|
| 1 | Opinions of hearing parents about the causes of hearing impairment of their children with biallelic GJB2 mutations. Journal of Community Genetics. 2017. pp1-5., First Online: 21 March 2017. doi:10.1007/s12687-017-0299-3 | Solovyev A.V., Dzhemileva L.U., Posukh O.L., Barashkov N.A., Bady-Khoo M.S., Lobov S.L., Popova N.Yu., Romanov G.P., Sazonov N.N., Bondar A.A., Morozov I.V., Tomsky M.I., Fedorova S.A., Khusnutdinova E.K. | Web of Science/Scopus | 1.058 |
| 2 | Analysis of GJB6 (Cx30) and GJB3 (Cx31) Genes in Deaf Patients with Monoallelic Mutations in GJB2 (Cx26) Gene in the Sakha Republic (Yakutia) // Russian Journal of Genetics, 2017, Vol. 53, No. 6, pp. 688–697. | Pshennikova V.G., Barashkov N.A., Solovyev A.V., Romanov G.P., Diakonov E.E., Sazonov N.N., Morozov I.V., Bondar A.A., Posukh O.L., Dzhemileva L.U., Khusnutdinova E.K., Tomsky M.I., Fedorova S.A. | Web of Science/Scopus | 0.55 |
| 3 | Reconstruction of SNP Haplotypes with Mutation c.-23+1G>A in Human Gene GJB2 (Chromosome 13) in Some Populations of Eurasia // Russian Journal of Genetics. 2017. Vol. 53. No. 8. pp. 988–994. | Solovyev A.V., Barashkov N.A., Bady-Khoo M.S., Zytsar M.V., Posukh O.L., Romanov G.P., Rafailov A.M., Sazonov N.N., Alexeev A.N. Dzhemileva L.U., Khusnutdinova E.K., Fedorova S.A. | Web of Science/Scopus | 0.55 |
| 4 | A novel pathogenic variant c.975G>A (p.Trp325*) in the POU3F4 gene in Yakut family (Eastern Siberia, Russia) with the X-linked deafness-2 (DFNX2) International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology. 2018. Vol.194. P.-94-97. doi.org/10.1016/j.ijporl.2017.11.001 Published online: November 6, 2017 | Barashkov N.A., Klarov L.A., Teryutin F.M., Solovyev A.V., Pshennikova V.G., Konnikova E.E., Romanov G.P., Tobokhov A.V., Morozov A.V., Bondar A.A., Posukh O.L., Dzhemileva L.U., Tomsky M.I., | Web of Science/Scopus | 1.15 |

| | | | | |
|----|---|---|------|-----|
| | | Khusnutdinova E.K., Fedorova S.A. | | |
| 5 | Анализ повторных случаев пренатального ДНК-тестирования спинocerebellarной атаксии I типа в Якутии // Якутский медицинский журнал. 2017. № 3 (59). С. 58-60. | Сидорова О.Г., Кононова С.К., Платонов Ф.А., Барашков Н.А., Федорова С.А., Хуснутдинова Э.К., Ижевская В.Л. | РИНЦ | 0.1 |
| 6 | Частота мутации m.1555A>G гена MT-RNR1 митохондриальной ДНК у индивидуумов с нарушениями слуха в Якутии // Якутский медицинский журнал. 2017. № 3 (59). С. 49-51. | Романов Г.П., Барашков Н.А., Терютин Ф.М., Пшеничкова В.Г., Соловьев А.В., Рафаилов А.М., Сазонов Н.Н., Джемилева Л.У., Посух О.Л., Хуснутдинова Э.К., Федорова С.А. | РИНЦ | 0.1 |
| 7 | Анализ информативности компьютерных in silico предсказательных программ при оценке клинической значимости миссенс-замен гена GJB2 (Cx26) // Якутский медицинский журнал. 2017. № 3 (59). С. 40-46. | Пшеничкова В.Г., Барашков Н.А., Соловьев А.В., Романов Г.П., Терютин Ф.М., Посух О.Л., Сазонов Н.Н., Джемилева Л.У., Хуснутдинова Э.К., Томский М.И., Федорова С.А. | РИНЦ | 0.1 |
| 8 | Апробация молекулярно-генетического метода диагностики инфекции Helicobacter pylori в Якутии // Якутский медицинский журнал. 2017. № 3 (59). С. 12-15. | Готовцев Н.Н., Барашков Н.А., Борисова Т.В., Пак М.В., М.П. Алексеева, Н.Н. Иннокентьева, К.С. Лоскутова, Пшеничкова В.Г., Рафаилов А.М., Леханова С.Н., Федорова С.А. | РИНЦ | 0.1 |
| 9 | Происхождение якутов: молекулярно-генетические реконструкции в сравнении с гипотезами историков // Якутский медицинский журнал. 2017. № 3 (59). С. 60-64. | Федорова С.А. | РИНЦ | 0.1 |
| 10 | Случаи пренатальной диагностики синдрома обратной артериальной перфузии в Якутии // Якутский медицинский журнал. 2017. № 3 (59). С. 124-127. | Сидорова О.Г., Захарова А.В., Москвина О.А., Павлова Н.Л., Крутикова М.Л., Корякина М.В., Суздальова Т.С., Готовцева Л.В., Шиц И.В., Москвитина Е.Н., Шведова А.З., Андреев А.А., Кононова С.К. | РИНЦ | 0.1 |
| 11 | Анализ ассоциаций генетических полиморфизмов 481C>T, 590G>A и 857G>A гена фермента N-ацетилтрансферазы 2 (NAT2) с риском развития рака легкого у якутов // Якутский медицинский журнал. 2017. № 3 (59). С. 34-37. | Николаев В.М., Засимова Е.З., Александрова Е.Н., Григорьева Л.В., Иванова Ф.Г., Гольдерова А.С., Иванов П.М., Федорова С.А. | РИНЦ | 0.1 |
| 12 | Новый подход к генетическому тестированию | Звенигороски В., | РИНЦ | 0.1 |

| | | | | |
|----|---|--|------|-----|
| | родства в якутской археологии // Якутский медицинский журнал. 2017. № 3 (59). С. 16-20. | Федорова С.А., Холлард К., Гонзалес А., Алексеев А.Н., Бравина Р.И., Крюбези Э., Кейзер К. | | |
| 13 | Генетическое тестирование и информированное согласие для спиноцереbellарной атаксии I типа, наиболее распространенного наследственного заболевания в якутской популяции // Якутский медицинский журнал. 2017. № 3 (59). С. 27-30. | Кононова С.К., Сидорова О.Г., Платонов Ф.А., Ижевская В.Л., Хуснутдинова Э.К., Федорова С.А. | РИНЦ | 0.1 |

5. Защита диссертационной работы на соискание степени кандидата, доктора наук:

| № | Диссертант | Наименование диссертационной работы, шифр специальности, наименование диссертационного совета, место и дата защиты | Научный руководитель, консультант |
|---|-----------------------------|---|-----------------------------------|
| 1 | Пшенникова Вера Геннадиевна | Мутации генов <i>GJB2</i> (Сх26), <i>GJB6</i> (Сх30) и <i>GJB3</i> (Сх31) у пациентов с врожденными нарушениями слуха в Якутии. На соискание ученой степени кандидата биологических наук, 03.02.07. – генетика. Защищена 15 марта 2017 г., в Диссертационном совете Д 002.133.01 при ФГБУН Институт биохимии и генетики Уфимского научного центра РАН. Утверждена ВАК МО и РФ № 836/нк-4 «О выдаче дипломов кандидата наук» от 26 июля 2017 г. Выдан диплом кандидата наук № 035411 | Барашков Н.А. Джемилева Л.У. |

6. Результаты интеллектуальной деятельности, полученные в отчетном периоде:

| № | Наименование охраноспособного результата интеллектуальной деятельности | Реквизиты охранного документа (патента, свидетельства и т.п.) или поданной заявки | Патентообладатель |
|---|--|---|-------------------|
| | | | |

7. Информация о прохождении обучения, переподготовке, повышении квалификации, стажировки в отчетном году:

| № п/п | Наименование курса переподготовки (повышения квалификации) | Сроки обучения (начало, конец) | Наименование организации, где проходило повышение квалификации | Наименование и реквизиты подтверждающих документов |
|-------|--|--------------------------------|--|--|
| | | | | |

8. Услуги лаборатории (иная внебюджетная деятельность):

| № п/п | Наименование услуги | Отв. исполнитель | Стоимость |
|-------|---------------------|------------------|-----------|
| | | | |

Заведующий лабораторией _____ (расшифровка подписи)