


**СВЕДЕНИЯ О ДЕЯТЕЛЬНОСТИ
ЦЕНТРА КОЛЛЕКТИВНОГО ПОЛЬЗОВАНИЯ
НАУЧНЫМ ОБОРУДОВАНИЕМ
В 2019 ГОДУ**

**Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Томский национальный
исследовательский медицинский центр Российской академии наук»**

**ЦКП: Центр коллективного пользования научно-исследовательским оборудованием и
экспериментальным биологическим материалом «Медицинская геномика»**

Руководитель организации


_____ (Степанов В.А.)

Руководитель ЦКП


_____ (Скрябин Н.А.)



**Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Гомский национальный исследовательский медицинский центр
Российской академии наук»**

**Центр коллективного пользования научно-исследовательским оборудованием и экспериментальным биологическим материалом
«Медицинская геномика»**

Данные о численности сотрудников ЦКП в 2019 году

Показатель	Количество сотрудников по штатному расписанию, чел.		Количество сотрудников по договору подряда, чел.
	На полной ставке	Совместители	
1	2	3	4
Научные работники, в т.ч.:	0	23	0
— доктора наук, из них:	0	2	0
— молодых, до 40 лет включительно:	0	1	0
— кандидаты наук, из них:	0	20	0
— молодых, до 35 лет включительно:	0	10	0
— без ученой степени:	0	1	0
Инженерно-технический персонал, в т.ч.:	0	2	0
— доктора наук, из них:	0	0	0
— молодых, до 40 лет включительно:	0	0	0
— кандидаты наук, из них:	0	0	0
— молодых, до 35 лет включительно:	0	0	0
— без ученой степени:	0	2	0
ИТОГО:	0	25	0

Руководитель ЦКП


(Скрябин Н.А.)

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук»

Центр коллективного пользования научно-исследовательским оборудованием и экспериментальным биологическим материалом «Медицинская геномика»

Перечень научного оборудования, закрепленного за ЦКП, и время его использования в 2019 году

№ п/п	Наименование единицы оборудования (количество)	Раздел классификатора научного оборудования	Марка	Изготовитель	Страна	Год выпуска	Балансовая стоимость, руб.	Расчетное время работы оборудования, час.	Фактическое время работы оборудования, час.		Наличие сертификата и других признаков метрологического обеспечения (+/-)	Источник финансирования закупки научного оборудования
									всего	в том числе в интересах третьих лиц		
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13
1.	Флуоресцентный моторизованный микроскоп Axio Imager M1 (Carl Zeiss) (1 ед.)	Приборы и устройства для классического и генетического и хромосомного анализа	Axio Imager M1	Carl Zeiss	Германия	2009	990000	1100	1100	1025	-	собственные средства базовой организации
2.	Амплификатор с детекцией в режиме реального времени C1000 Thermal Cycler, CFX Real-Time system (Bio-Rad) (1 ед.)	Амплификаторы для ПЦР "в реальном времени"	C1000 Thermal Cycler, CFX Real-Time system	Bio-Rad	Соединённые Штаты Америки	2010	1151255	500	500	422	-	собственные средства базовой организации
3.	ДНК-секвенатор ABI 3130XL (Applied Biosystems) (1 ед.)	Секвенаторы телевые	ABI 3130XL	Applied Biosystems	Соединённые Штаты Америки	2009	6506000	300	300	239	-	собственные средства базовой организации
4.	Тандемный масс-спектрометр MassARRAY (Sequenom) (1 ед.)	Прочие устройства для геномного анализа	Sequenom MassARRAY	Sequenom	Соединённые Штаты Америки	2011	17711000	700	700	0	-	собственные средства базовой организации
5.	Система высокопроизводительного секвенирования MiSeq (Illumina) (1 ед.)	Секвенаторы нового поколения	MiSeq System	Illumina Inc.	Соединённые Штаты Америки	2013	11993592	860	500	0	-	собственные средства базовой организации

№ п/п	Наименование единицы оборудования (количество)	Раздел классификатора научного оборудования	Марка	Изготовитель	Страна	Год выпуска	Балансовая стоимость, руб.	Расчетное время работы оборудования, час.	Фактическое время работы оборудования, час.		Наличие сертификата и других признаков метрологического обеспечения (+/-)	Источник финансирования закупки научного оборудования
									всего	в том числе в интересах третьих лиц		
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13
6.	Система генетического анализа PyroMark Q24 (Qiagen) (1 ед.)	Прочие приборы для генетического анализа	PyroMark Q24	Qiagen	Соединённые Штаты Америки	2012	3534737	350	350	280	-	собственные средства базовой организации
7.	Амплификатор с детекцией в режиме реального времени AriaMx Real-time PCR System (Agilent Technologies) (1 ед.)	Амплификаторы для ПЦР "в реальном времени"	AriaMx Real-time PCR System	Agilent Technologies (Аджилент Текнолоджиз)	Соединённые Штаты Америки	2014	1158000	1500	1500	1408	-	собственные средства базовой организации
8.	Лазерный микродиссектор PALM (Carl Zeiss) (1 ед.)	Прочие устройства для накопления биологического материала	PALM	Carl Zeiss	Германия	2013	17711000	860	800	0	-	собственные средства базовой организации
9.	Программно-аппаратный комплекс для цифровой ПЦР QX200 Droplet Digital PCR (Bio-Rad) (1 ед.)	Установки для цифровой капельной ПЦР	QX200	Bio-Rad Laboratories	Соединённые Штаты Америки	2016	8556734	500	400	0	-	собственные средства базовой организации
10.	Мультилексный флуоресцентный анализатор MAGPIX (1 ед.)	Микроаналитические системы	MAGPIX	Luminex	Соединённые Штаты Америки	2015	2188514.66	350	350	0	-	грант РФ
11.	Амплификатор с детекцией в режиме реального времени QuantStudio 5 (1 ед.)	Амплификаторы для ПЦР "в реальном времени"	QuantStudio 5	Applied Biosystems	Соединённые Штаты Америки	2015	1302261.19	600	500	0	-	грант РФ
12.	Система высокопроизводительного секвенирования Ion Torrent Personal Genome Machine (PGM) (1 ед.)	Секвенаторы нового поколения	Ion Torrent Personal Genome Machine (PGM)	Thermo Fisher Scientific	Соединённые Штаты Америки	2012	2188514.66	700	600	0	-	грант РФ

№ п/п	Наименование единицы оборудования (количество)	Раздел классификатора научного оборудования	Марка	Изготовитель	Страна	Год выпуска	Балансовая стоимость, руб.	Расчетное время работы оборудования, час.	Фактическое время работы оборудования, час.			Наличие сертификата и других признаков метрологического обеспечения (+/-)	Источник финансирования закупки научного оборудования
									всего	в том числе в интересах третьих лиц	11		
13.	Автоматическая система многопараметрического скрининга CellInsight CX7 (1 ед.)	3 Автоматические системы визуализации мультиплексные	4 CellInsight CX7	5 Thermo Fisher Scientific	6 Соединённые Штаты Америки	7 2018	8 12869614.86	9 400	10 350	11 0	12 -	13 грант РФ	
14.	Сканер ДНК-микрочипов высокого разрешения GeneChip Scanner 3000 7G (1 ед.)	3 Прочие приборы для генетического анализа	4 GeneChip Scanner 3000 7G	5 Thermo Fisher Scientific	6 Соединённые Штаты Америки	7 2017	8 16947122	9 860	10 700	11 0	12 -	13 собственные средства базовой организации	
15.	Платформа прободготовки для секвенирования единичных (одиночных) клеток 10x Chromium (1 ед.)	3 Прочие приборы для генетического анализа	4 10x Chromium	5 10x Genomics	6 Соединённые Штаты Америки	7 2019	8 1900450	9 20	10 20	11 0	12 -	13 собственные средства базовой организации	
16.	Иммуноштейнер для многоцветного флуоресцентного окрашивания Bond-RXm (1 ед.)	3 Прочие инструменты и приборы для исследования тканей	4 Bond-RXm	5 Leica	6 Германия	7 2018	8 11500000	9 600	10 500	11 0	12 -	13 собственные средства базовой организации	
17.	Проточный цитофлуориметр Cytotflex (1 ед.)	3 Приборы для подсчета клеток	4 Cytotflex	5 Becton Coulter	6 Соединённые Штаты Америки	7 2017	8 3915715	9 450	10 430	11 0	12 -	13 собственные средства базовой организации	
18.	Амплификатор с детекцией в режиме реального времени RotorGene 6000 (1 ед.)	3 Амплификаторы для ПЦР "в реальном времени"	4 RotorGene 6000	5 Corbett Research	6 Австралия	7 2008	8 1858183	9 860	10 800	11 0	12 -	13 собственные средства базовой организации	
19.	Система автоматического гель-электрофореза Tape Station 2200 (1 ед.)	3 Системы визуализации электрофоретического разделения нуклеиновых кислот	4 Tape Station 2200	5 Agilent Technologies	6 Соединённые Штаты Америки	7 2012	8 1665271	9 550	10 550	11 0	12 -	13 собственные средства базовой организации	

№ п/п	Наименование единицы оборудования (количество)	Раздел классификатора научного оборудования	Марка	Изготовитель	Страна	Год выпуска	Балансовая стоимость, руб.	Расчетное время работы оборудования, час.	Фактическое время работы оборудования, час.			Наличие сертификата и других признаков метрологического обеспечения (+/-)	Источник финансирования закупки научного оборудования
									всего	в том числе в интересах третьих лиц	11		
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	
20.	Система автоматического гель-электрофореза Tape Station 4150 (1 ед.)	Системы визуализации электрофоретического разделения нуклеиновых кислот	Tape Station 4150	Agilent Technologies	Соединённые Штаты Америки	2019	1222000	200	200	0	-	грант РФ	
21.	Автоматизированная система для мультиплексного иммунофлуоресцентного анализа Vectra 3.0 (1 ед.)	Автоматические системы визуализации мультиплексные	Vectra3.0	PerkinElmer	Соединённые Штаты Америки	2018	12000000	600	550	0	-	собственные средства базовой организации	
22.	Система высокопроизводительного секвенирования MiniSeq (1 ед.)	Секвенаторы нового поколения	MiniSeq	Illumina	Соединённые Штаты Америки	2019	10000000	20	20	0	-	собственные средства базовой организации	
23.	ДНК-секвенатор SeqStudio Genetic Analyzer (1 ед.)	Секвенаторы гелевые	SeqStudio	Thermo Fisher Scientific	Соединённые Штаты Америки	2019	5809174	80	80	0	-	собственные средства базовой организации	
24.	Анализатор белков и нуклеиновых кислот проточный FlexMAP 3D (1 ед.)	Микроаналитические системы	FlexMAP 3D	Luminex	Соединённые Штаты Америки	2017	10267599.76	380	350	0	-	собственные средства базовой организации	
25.	Клеточный анализатор RTSA iCELLigence (1 ед.)	Прочие инструменты и приборы для исследования клеток	RTSA iCELLigence	ACEA Biosciences	Соединённые Штаты Америки	2017	1200000	900	700	0	-	собственные средства базовой организации	
26.	Центрифуга SL 16R (1 ед.)	Центрифуги	SL 16R	Thermo Scientific	Соединённые Штаты Америки	2016	869646	1000	500	0	-	собственные средства базовой организации	

Руководитель ЦКП

 (Скрябин Н.А.)

27.05.2020

Центр коллективного пользования научно-исследовательским оборудованием и экспериментальным биологическим материалом «Медицинская геномика» (код отчета: 694228),
Форма 2

Заместитель главного бухгалтера



_____ (Максимова А.В.)

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук»

Центр коллективного пользования научно-исследовательским оборудованием и экспериментальным биологическим материалом «Медицинская геномика»

Себестоимость одного часа работы на научном оборудовании ЦКП в 2019 году *

№ п/п	Наименование единицы оборудования	Себестоимость работы по элементам затрат, руб. в час								Себестоимость работы на оборудовании, руб. в час
		A	B	C	D	E	F	G	H	
1	2	3	4	5	6	7	8			
1.	Флуоресцентный моторизованный микроскоп Axio Imager M1 (Carl Zeiss)	16.36	0	5.5	0	190			211.86	
2.	Амплификатор с детекцией в режиме реального времени C1000 Thermal Cycler, CFX Real-Time system (Bio-Rad)	16.36	0	5.5	0	190			211.86	
3.	ДНК-секвенатор ABI 3130XL (Applied Biosystems)	107.53	0	5.5	200	100			413.03	
4.	Тандемный масс-спектрометр MassARRAY (Sequenom)	292.72	0	5.5	200	100			598.22	
5.	Система высокопроизводительного секвенирования MiSeq (Illumina)	892	0	5	603	500			2000	
6.	Система генетического анализа RufoMark Q24 (Qiagen)	58.42	0	5.5	100	190			353.92	
7.	Амплификатор с детекцией в режиме реального времени AgiA-Mx Real-time PCR System (Agilent Technologies)	86	0	2	200	157			445	
8.	Лазерный микродиссектор PALM (Carl Zeiss)	365.24	0	5.5	0	190			560.74	
9.	Программно-аппаратный комплекс для цифровой ПЦР QX200 Droplet Digital PCR (Bio-Rad)	636.66	0	5.5	100	100			842.16	
10.	Мультиплексный флуоресцентный анализатор MAGPIX	176.4	0	5	0	700			881.4	
11.	Амплификатор с детекцией в режиме реального времени QuantStudio 5	24.5	0	7	0	700			731.5	
12.	Система высокопроизводительного секвенирования Ion Torrent Personal Genome Machine (PGM)	176.4	0	5	1000	700			1881.4	
13.	Автоматическая система многопараметрического скрининга CellInsight CX7	209.87	0	2	0	700			911.87	
14.	Сканер ДНК-микрочипов высокого разрешения GeneChip Scanner 3000 7G	386	0	5	1000	300			1691	
15.	Платформа пробоподготовки для секвенирования одиночных (одиночных) клеток 10x Chromium	25	25	15	10000	200			10265	
16.	Имуноштейнер для многоцветного флуоресцентного окрашивания Bond-RXm	262.55	200	50	200	800			1512.55	
17.	Проточный цитофлуориметр Cytoblex	30	40	30	100	100			300	
18.	Амплификатор с детекцией в режиме реального времени RotorGene 6000	42	0	5	0	53			100	
19.	Система автоматического гель-электрофореза Tape Station 2200	10	10	10	20	50			100	
20.	Система автоматического гель-электрофореза Tape Station 4150	10	10	10	20	50			100	

№ п/п	Наименование единицы оборудования	Себестоимость работы по элементам затрат, руб. в час							Себестоимость работы на оборудовании, руб. в час
		A	B	C	D	E	F		
		3	4	5	6	7	8		
1	2								
21.	Автоматизированная система для мультиплексного иммунофлуоресцентного анализа Vectra 3.0	273.97	50	50	250	800		1423.97	
22.	Система высокопроизводительного секвенирования MmiSeq	228	0	5	1000	500		1733	
23.	ДНК-секвенатор SeqStudio Genetic Analyzer	132.62	0	5.5	200	100		438.12	
24.	Анализатор белков и нуклеиновых кислот проточный мультиплексный FlexMAP 3D	514.71	215	328	100000	485.2		101542.91	
25.	Клеточный анализатор RTCA iCELLigence	20	0	5.5	0	100		125.5	
26.	Центрифуга SL 16R	14.18	0	5	0	100		119.18	

Руководитель ЦКП

 (Скрябин Н.А.)

* Расчет себестоимость одного часа работы на научном оборудовании ЦКП (F) определяется по следующей формуле:

$$F = A + B + C + D + E, \text{ где}$$

A - амортизационные отчисления по научному оборудованию, участвующему в выполнении работ и оказании услуг, руб. в час;

B - затраты на содержание и обслуживание основного и вспомогательного оборудования, участвующего в выполнении работ и оказании услуг, руб. в час;

C - затраты на оплату электроэнергии, руб. в час;

D - затраты на расходные материалы, руб. в час;

E - заработная плата оператора оборудования, руб. в час.

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Гомский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук»

Центр коллективного пользования научно-исследовательским оборудованием и экспериментальным биологическим материалом «Медицинская геномика»

Перечень методик, используемых ЦКП в 2019 году

№ п/п	Наименование методики	Наименование организации, аттестовавшей методику	Дата аттестации (число, месяц, год)
1	2	3	4

Руководитель ЦКП


 (Скрябин Н.А.)

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Гомский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук»

Центр коллективного пользования научно-исследовательским оборудованием и экспериментальным биологическим материалом «Медицинская геномика»

Перечень выполненных работ/оказанных услуг ЦКП в 2019 году

№ п/п	Наименование работы (услуги)	Раздел классификатора работ (услуги)	Используемое научное оборудование	Используемая методика	Продолжительность выполнения работы (оказанная услуга), час. (t)	Себестоимость (заготовки) выполнения работы (оказанная услуга), руб. (S)	Количество выполненных работ (оказанных услуг), ед.		Общие затраты на выполнение работы (оказанная услуга), руб.	Стоимость (цена) разового выполнения работы (оказанная услуга) по одному договору, руб.	Стоимостной объем выполненно и работы (оказанной услуги) по одному договору, руб.
							Всего:	Внешним заказчик ам			
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
1.	Выделение РНК методом гуанидин-тиоцианат-фенол-хлороформной экстракции с гомогенизацией образцов в жидком азоте и конвертацию РНК в кДНК	человек, ДНК, РНК, иные методы исследования	Амплификатор с детекцией в режиме реального времени C1000 Thermal Cycler, CFX Real-Time system (Bio-Rad)		422.00	89404.92	1	1	89404.92	89440.00	89440.00
2.	Определение частоты CGG-повторов первого экзона FMR1 у больных наружным генитальным эндометриозом в сочетании с болевым синдромом и/или бесплодием	человек, ДНК, РНК, иные методы исследования	Система генетического анализа RufoMark Q24 (Qiagen)		280.00	99097.60	1	1	99097.60	99300.00	99300.00

№ п/п	Наименование работ (услуги)	Раздел классификатора работ (услуги)	Используемое научное оборудование	Используемая методика	Продолжительность выполнения работ (оказания услуги), час. (t)	Себестоимость (заграта) выполнения работ (оказания услуги), руб. (S)	Количество выполненных работ (оказанных услуг), ед.		Общие затраты на выполнение работ (оказание услуги), руб.	Стоимость (цена) разового выполнения работы (оказания услуги) по одному договору, руб.	Стоимостной объем выполненной работы (оказанной услуги) по одному договору, руб.
							Всего:	Внешним заказчикам			
1		3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
3.	Молекулярно-генетический анализ маркеров подверженности артериальной гипертензии (АГ) в выборке больных АГ п. Жилинда Оленёкского района Республики Саха (Якутия)	человек, ДНК, иные методы исследования	ДНК-секвенатор ABI 3130XL (Applied Biosystems)		239.00	98714.17	1	1	98714.17	99000.00	99000.00
4.	Оценка уровня экспрессии генов COL1A1, BGLAP, SPPL, IBSP, OSTERIX, RUNX2 и YAP с помощью ПЦР в режиме реального времени в мезенхимальных стволовых клетках, культивируемых на скаффолд-носителе	человек, ДНК, иные методы исследования	Амплификатор с детекцией в режиме реального времени AriaMx Real-time PCR System (Agilent Technologies)		1348.00	599860.00	1	1	599860.00	600000.00	600000.00

№ п/п	Наименование работ (услуги)	Раздел классификатора работ (услуги)	Используемое научное оборудование	Используемая методика	Продолжительность выполнения работ (оказания услуги), час. (t)	Себестоимость (заграта) разового выполнения работ (оказания услуги), руб. (S)	Количество выполненных работ (оказанных услуг), ед.		Общие затраты на выполнение работ (оказание услуги), руб.	Стоимость (цена) разового выполнения работы (оказания услуги) по договору, руб.	Стоимостной объем выполненной работы (оказанной услуги) по договору, руб.
							Всего:	Внешним заказчик ам			
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
5.	Разработка центромерже- и теломеро-специфических ДНК-зондов на хромосомы человека	человек, ДНК, иные методы исследования	Амплификатор с детекцией в режиме реального времени Aia.Mx Real-time PCR System (Agilent Technologies), Флуоресцентный моторизованный микроскоп Axio Imager M1 (Carl Zeiss)		260.00	69072.00	1	1	69072.00	70000.00	70000.00
6.	Исследование генотоксичности и лекарственного препарата Протремлин®, капсулы с пролонгированным высвобождением, 50 мг, ООО «Рюнис», Россия	человек, ДНК, иные методы исследования	Флуоресцентный моторизованный микроскоп Axio Imager M1 (Carl Zeiss)		825.00	174784.50	1	1	174784.50	175000.00	175000.00
7.	Персонализированная геномика орфанных болезней человека	человек, ДНК, иные методы исследования	Система высокопроизводительного секвенирования MiSeq (Illumina)		500.00	1000000.00	1	0	1000000.00	1000000.00	1000000.00
8.	Интеграция геномных и эпигеномных подходов в изучении патогенетики коморбидных многофакторных болезней человека	человек, ДНК, иные методы исследования	Амплификатор с детекцией в режиме реального времени C1000 Thermal Cycler, CFX Real-Time system (Bio-Rad), Лазерный микродиссектор PALM (Carl Zeiss), Система генетического анализа PyroMark Q24 (Qiagen)		548.00	265595.48	1	0	265595.48	265595.48	265595.48

№ п/п	Наименование работы (услуги)	Раздел классификатора работы (услуги)	Используемое научное оборудование	Используемая методика	Продолжительность выполнения работы (оказания услуги), час. (t)	Себестоимость (заграта) выполнения работы (оказания услуги), руб. (S)	Количество выполненных работ (оказанных услуг), ед.		Общие затраты на выполнение работы (оказание услуги), руб.	Стоимость (цена) выполнения работы (оказания услуги) по одному договору, руб.	Стоимостной объем выполненно и работы (оказанной услуги) по одному договору, руб.
							Всего:	Внешним заказчикам			
1							8	9	10	11	12
9.	Адаптивная эволюция генетического разнообразия в популяциях Северной Евразии	3 человек, ДНК, иные методы исследования	4 Лазерный микродиссектор PALM (Carl Zeiss), Tandemный масс-спектрометр MassARRAY (Sequenom)	5	6 1100.00	7 643050.00	1	0	643050.00	643050.00	643050.00
10.	Эпигенетические модификации структурных вариантов генома в норме и при патологии онтогенеза человека	3 человек, ДНК, иные методы исследования	4 Амплификатор с детекцией в режиме реального времени AriaMx Real-time PCR System (Agilent Technologies), ДНК-секвенатор ABI 3130XL (Applied Biosystems), Программно-аппаратный комплекс для цифровой ПЦР QX200 Droplet Digital PCR (Bio-Rad)		6 553.00	7 402998.83	1	0	402998.83	402998.83	402998.83
11.	Рецепторные и сигнальные механизмы кардиопротекторного эффекта срочной и долговременной адаптации к гипоксии	3 человек, ДНК, иные методы исследования	4 Анализатор белков и нуклеиновых кислот проточный мультиплексный FlexMAP 3D, Центрифуга SL 16R		6 150.00	7 5089063.50	1	0	5089063.50	5089063.50	5089063.50

№ п/п	Наименование работ (услуги)	Раздел классификатора работ (услуги)	Используемое научное оборудование	Используемая методика	Продолжительность выполнения работ (оказания услуги), час. (t)	Себестоимость (заграта) выполнения работ (оказания услуги), руб. (S)	Количество выполненных работ (оказанных услуг), ед.		Общие затраты на выполнение работ (оказание услуги), руб.	Стоимость (цена) разового выполнения работ (оказания услуги) по договору, руб.	Стоимостной объем выполненно и работы (оказанной услуги) по одному договору, руб.
							Всего:	Внешним заказчикам			
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
12.	Фундаментальные аспекты возникновения и развития социально значимых сердечно-сосудистых заболеваний; выявление мишеней для диагностики, лечения и улучшения прогноза; механизмы защиты	белки и белковые соединения, клетки, человек, ДНК, иные методы исследования	Анализатор белков и нуклеиновых кислот проточный мультиплексный FlexMAP 3D, Клеточный анализатор RTCA iCELLigence, Центрифуга SL 16R		700.00	20370068.00	1	0	20370068.00	20370068.00	20370068.00
13.	Патогенетическ ие аспекты развития артериальной гипертонии, ишемической болезни сердца и сердечной недостаточности, пути оптимизации диагностики, лечения и профилактики	клетки, человек, иные методы исследования	Анализатор белков и нуклеиновых кислот проточный мультиплексный FlexMAP 3D, Клеточный анализатор RTCA iCELLigence, Центрифуга SL 16R		700.00	10228327.00	1	0	10228327.00	10228327.00	10228327.00

№ п/п	Наименование работы (услуги)	Раздел классификатора работы (услуги)	Используемое научное оборудование	Используемая методика	Продолжительность разового выполнения работы (оказания услуги), час. (t)	Себестоимость разового выполнения работы (оказания услуги), руб. (S)	Количество выполненных работ (оказанных услуг), ед.		Общие затраты на выполнение работы (оказание услуги), руб.	Стоимость (цена) разового выполнения работы (оказания услуги) по одному договору, руб.	Стоимостной объем выполненной работы (оказанной услуги) по одному договору, руб.
							Всего:	Внешним заказчикам			
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
15.	Разработка персонализированных подходов к проведению современных методов лечения и реабилитации больных со злокачественными новообразованиями на основе изучения клинико-морфологических и молекулярно-генетических особенностей опухолевого процесса	клетки, человек, ДНК, иные методы исследования	Автоматизированная система для мультиплексного иммунофлуоресцентного анализа Vista 3.0, Амплификатор с детекцией в режиме реального времени RotorGene 6000, ДНК-секвенатор SeqStudio Genetic Analyzer, Иммуноштейнер для многоцветного флуоресцентного окрашивания Bond-RXp, Протоочный цитофлуориметр Cytoflex, Система автоматического гель-электрофореза Tare Station 2200, Система высокопроизводительного секвенирования MiniSeq		750.00	635815.10	1	0	635815.10	635815.10	635815.10

№ п/п	Наименование работы (услуги)	Раздел классификатора работы (услуги)	Используемое научное оборудование	Используемая методика	Продолжительность выполнения работы (оказания услуги), час. (t)	Себестоимость (затраты) выполнения работы (оказания услуги), руб. (S)	Количество выполненных работ (оказанных услуг), ед.		Общие затраты на выполнение работы (оказание услуги), руб.	Стоимость (цена) разового выполнения работы (оказания услуги) по одному договору, руб.	Стоимостной объем выполненной работы (оказанной услуги) по одному договору, руб.
							Всего:	Внешним заказчиком			
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
16.	Изучение этнопопуляционных особенностей и молекулярных основ формирования, прогрессии и чувствительности к терапии злокачественных новообразований различных локализаций	клетки, человек, ДНК, иные методы исследования	Автоматизированная система для мультиплексного иммунофлуоресцентного анализа Vista 3.0, Амплификатор с детекцией в режиме реального времени Rotorgene 6000, Иммуноштейнер для многоцветного флуоресцентного окрашивания Bond-RXm, Протоочный питофлюориметр Cytoflex, Система автоматического гель-электрофореза Tare Station 2200, Система автоматического гель-электрофореза Tare Station 4150		1160.00	731680.50	1	0	731680.50	731680.50	731680.50

№ п/п	Наименование работ (услуги)	Раздел классификатора работ (услуги)	Используемое научное оборудование	Используемая методика	Продолжительность выполнения работ (оказания услуги), час. (t)	Себестоимость (заграта) выполнения работ (оказания услуги), руб. (S)	Количество выполненных работ (оказанных услуг), ед.		Общие затраты на выполнение работ (оказание услуги), руб.	Стоимость (цена) разового выполнения работы (оказания услуги) по одному договору, руб.	Стоимостной объем выполненно й работы (оказанной услуги) по одному договору, руб.
							Всего:	Внешним заказчикам			
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
17.	Разработка новых технологий профилактики, раннего выявления, прогноза течения злокачественных новообразований на основе мониторинга предопухолевых патологических изменений и изучения закономерностей опухолевой прогрессии	клетки, человек, ДНК, иные методы исследования	Автоматизированная система для мультиплексного иммунофлуоресцентного анализа Vista 3.0, Амплификатор с детекцией в режиме реального времени RotorGene 6000, Проточный цитофлюориметр Sutoflex, Система автоматического гель-электрофореза GeneStation 2200, Сканер ДНК-микрочипов высокого разрешения GeneChip Scanner 3000 7G		1000.00	888797.00	1	0	888797.00	888797.00	888797.00
18.	Действие органических солей лития на клетки и плазму крови больных с расстройствами аффективного спектра и синдромом зависимости	белки и белковые соединения, клетки, человек, иные методы исследования	Мультиплексный флуоресцентный анализатор MAGPIX		150.00	132210.00	1	0	132210.00	132210.00	132210.00
19.	Шизофрения, сочетания с метаболическим синдромом: клинико-конституциональные факторы и молекулярные маркеры	белки и белковые соединения, человек, ДНК, иные методы исследования	Система высокопроизводительного секвенирования Ion Torrent Personal Genome Machine (PGM)		300.00	564420.00	1	0	564420.00	564420.00	564420.00

№ п/п	Наименование работы (услуги)	Раздел классификатора работ (услуги)	Используемое научное оборудование	Используемая методика	Продолжительность работы (оказания услуги), час. (t)	Себестоимость (заграта) разового выполнения работы (оказания услуги), руб. (S)	Количество выполненных работ (оказанных услуг), ед.		Общие затраты на выполнение работы (оказание услуги), руб.	Стоимость (цена) разового выполнения работы (оказания услуги) по договору, руб.	Стоимостной объем выполненной работы (оказанной услуги) по договору, руб.
							Всего:	Внешним заказчикам			
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
20.	Клинические особенности и поиск потенциальных биомаркеров коморбидности алкоголизма и аффективных расстройств	белки и белковые соединения, человек, ДНК, иные методы исследования	Амплификатор с детекцией в режиме реального времени QuantStudio 5		200.00	146300.00	1	0	146300.00	146300.00	146300.00
21.	Разработка молекулярно-генетической панели депрессивных расстройств на основе полиморфизмов генов нейрональных киназ, нейротрофических белков и генов серотонинэргической системы	человек, ДНК, иные методы исследования	Система высокопроизводительного секвенирования Ion Torrent Personal Genome Machine (PGM)		300.00	564420.00	1	0	564420.00	564420.00	564420.00
22.	Новые подходы к фармакогенетике антипсихотиков индупролантой гиперпролактинемии у больных шизофренией	человек, ДНК, иные методы исследования	Амплификатор с детекцией в режиме реального времени QuantStudio 5		300.00	219450.00	1	0	219450.00	219450.00	219450.00

№ п/п	Наименование работы (услуги)	Раздел классификатора работ (услуги)	Используемое научное оборудование	Используемая методика	Продолжительность выполнения работ (оказание услуги), час. (t)	Себестоимость (затраты) выполнения работ (оказание услуги), руб. (S)	Количество выполненных работ (оказанных услуг), ед.		Общие затраты на выполнение работ (оказание услуги), руб.	Стоимость (цена) выполнения работ (оказание услуги) по одному договору, руб.	Стоимостной объем выполненной работы (оказанной услуги) по одному договору, руб.
							Всего:	Внешним заказчикам			
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
23.	Регуляторные киназы и мозговой нейротрофикический фактор при алкогольной зависимости и депрессивных расстройствах	белки и белковые соединения, человек	Автоматическая система многопараметрического скрининга CellInsight CX7		150.00	136780.50	1	0	136780.50	136780.50	136780.50
24.	Новые подходы к фармакогенетике метаболического синдрома при шизофрении	белки и белковые соединения, клетки, человек, иные методы исследования	Автоматическая система многопараметрического скрининга CellInsight CX7		200.00	182374.00	1	0	182374.00	182374.00	182374.00

№ п/п	Наименование работ (услуги)	Раздел классификатора работ (услуги)	Используемое научное оборудование	Используемая методика	Продолжительность разовой работы (оказания услуги), час. (t)	Себестоимость разовой работы (оказания услуги), руб. (S)	Количество выполненных работ (оказанных услуг), ед.		Общие затраты на выполнение работы (оказание услуги), руб.	Стоимость (цена) разовой работы (оказания услуги) по одному договору, руб.	Стоимостной объем выполненной работы (оказанной услуги) по одному договору, руб.
							Всего:	Внешним заказчикам			
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
25.	Комплексное исследование клинико-психопатологических закономерностей и патобиологических механизмов формирования и прогрессирования протергентности социально значимых психических и поведенческих расстройств с разработкой инновационных методов ранней диагностики, персонализированных стратегий терапии и профилактики	белки и белковые соединения, клетки, человек, ДНК, иные методы исследования	Мультиплексный флуоресцентный анализатор MARSIX		200.00	176280.00	1	0	176280.00	176280.00	176280.00

Руководитель ЦКП

 (Скрябин Н.А.)

Себестоимости работы/услуги (S) рассчитывается по формуле:

$$S = (t_1 * F_1) + (t_2 * F_2) + (t_n * F_n), \text{ где}$$

t₁, t₂, t_n - время использования единицы оборудования, на котором выполняется работа/оказывается услуга, час.
F₁, F₂, F_n - себестоимость работы единицы оборудования, руб. в час, из формы №3

В случае, если стоимость по договору одной и той же работы/услуги различна, то работа/услуга записывается в разных строках.
Общие затраты определяются умножением себестоимости работ (услуг) на их общее количество.

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук»

Центр коллективного пользования научного пользователя научно-исследовательским оборудованием и экспериментальным биологическим материалом «Медицинская геномика»

Перечень организаций-пользователей научным оборудованием ЦКП в 2019 году

1. Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования «Национальный исследовательский Томский государственный университет»

Является базовой организацией: Нет
 Страна: Россия
 Ведомственная принадлежность: Минобрнауки России (ВУЗ)
 Федеральный округ: Сибирский
 Субъект федерации: Томская область
 Тип: образовательная организация

Работы (услуги), выполненные (оказанные) для организации-пользователя "Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования «Национальный исследовательский Томский государственный университет»"

№ ш/п	Наименование работы (услуги)	Количество выполненных работ (оказанных услуг)
2		
1	Выделение РНК методом гуанидин-тиоцианат-фенол-хлороформной экстракции с гомогенизацией образцов в жидком азоте и конвертацией РНК в кДНК	3
2	Оценка уровня экспрессии генов COL1A1, BGLAP, SPP1, IBSP, OSTERIX, RUNX2 и YAP с помощью ПЦР в режиме реального времени в мезенхимальных стволовых клетках, культивируемых на скаффолд-носителе	1

Количество выполненных работ (оказанных услуг), всего: 2

Количество выполненных работ (оказанных услуг), руководителем которыми со стороны организации-пользователя осуществлял исследователь в возрасте до 39 лет: 1

2. Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук

Является базовой организацией: Да
 Страна: Россия
 Ведомственная принадлежность: Минобрнауки России (НО)
 Федеральный округ: Сибирский
 Субъект федерации: Томская область
 Тип: научная организация

Работы (услуги), выполненные (оказанные) для организации-пользователя "Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук"

№ п/п	Наименование работы (услуги)	Количество выполненных работ (оказанных услуг)
1	2	3
1	Адаптивная эволюция генетического разнообразия в популяциях Северной Евразии	1
2	Действие органических солей лития на клетки и плазму крови больных с расстройствами аффективного спектра и синдромом зависимости	1
3	Изучение этно-популяционных особенностей и молекулярных основ формирования, прогрессии и чувствительности к терапии злокачественных новообразований различных локализаций	1
4	Интеграция геномных и эпигеномных подходов в изучении патогенетики коморбидных многофакторных болезней человека	1
5	Клинические особенности и поиск потенциальных биомаркеров коморбидности алкоголизма и аффективных расстройств	1
6	Комплексное исследование клинико-психопатологических закономерностей и патобиологических механизмов формирования и прогредиентности социально значимых психических и поведенческих расстройств с разработкой инновационных методов ранней диагностики, персонализированных стратегий терапии и профилактики	1
7	Молекулярная природа метаболического каскада злокачественных новообразований	1
8	Новые подходы к фармакогенетике антипсихотик-индуцированной гиперпролактинемии у больных психозами	1
9	Новые подходы к фармакогенетике метаболического синдрома при шизофрении	1
10	Патогенетические аспекты развития артериальной гипертензии, ишемической болезни сердца и сердечной недостаточности; пути оптимизации диагностики, лечения и профилактики	1
11	Персонализированная геномика орфанных болезней человека	1
12	Разработка молекулярно-генетической панели депрессивных расстройств на основе полиморфизмов генов нейрональных киназ, нейротрофических белков и генов серотонинэргической системы	1
13	Разработка новых технологий профилактики, раннего выявления, прогноза течения злокачественных новообразований на основе мониторинга предопухлевых патологических изменений и изучения закономерностей опухолевой прогрессии	1
14	Разработка персонализированных подходов к проведению современных методов лечения и реабилитации больных со злокачественными новообразованиями на основе изучения клинико-морфологических и молекулярно-генетических особенностей опухолевого процесса	1
15	Регуляторные киназы и мозговой нейротрофический фактор при алкогольной зависимости и депрессивных расстройствах	1
16	Рецепторные и сигнальные механизмы кардиопротекторного эффекта срочной и долговременной адаптации к гипоксии	1
17	Фундаментальные аспекты возникновения и развития социально значимых сердечно-сосудистых заболеваний; выявление мишеней для диагностики, лечения и улучшения прогноза; механизмы защиты	1
18	Шизофрения, сочетания с метаболическим синдромом: клинико- конституциональные факторы и молекулярные маркеры	1
19	Эпигенетические модификации структуры генома в норме и при патологии онтогенеза человека	1

Количество выполненных работ (оказанных услуг), всего: 19

Количество выполненных работ (оказанных услуг), руководство которыми со стороны организации-пользователя осуществлял исследователь возрастом до 39 лет: 2

3. Общество с ограниченной ответственностью Рионис

Является базовой организацией: Нет
Страна: Россия

27.05.2020

Центр коллективного пользования научного исследовательского оборудования и экспериментальным биологическим материалом «Медицинская геномика» (код отчета: 694228),
Форма 6

Ведомственная принадлежность: Без ведомственной принадлежности
 Федеральный округ: Сибирский
 Субъект федерации: Томская область
 Тип: коммерческая, промышленная организация

Работы (услуги), выполненные (оказанные) для организации-пользователя "Общество с ограниченной ответственностью Рионис"

№ п/п	Наименование работы (услуги)	Количество выполненных работ (оказанных услуг)
1	2	3
1	Исследование генококсиности лекарственного препарата Протгремин®, капсулы с пролонгированным высвобождением, 50 мг, ООО «Рионис», Россия	1

Количество выполненных работ (оказанных услуг), всего: 1

Количество выполненных работ (оказанных услуг), руководителем которыми со стороны организации-пользователя осуществлял исследователь возрастом до 39 лет: 1

4. Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования «Северо-Восточный федеральный университет имени М.К. Аммосова»

Является базовой организацией: Нет
 Страна: Россия
 Ведомственная принадлежность: Минобрнауки России (ВУЗ)
 Федеральный округ: Дальневосточный
 Субъект федерации: Республика Саха (Якутия)
 Тип: образовательная организация

Работы (услуги), выполненные (оказанные) для организации-пользователя "Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования «Северо-Восточный федеральный университет имени М.К. Аммосова»"

№ п/п	Наименование работы (услуги)	Количество выполненных работ (оказанных услуг)
1	2	3
1	Молекулярно-генетический анализ маркеров подверженности артериальной гипертензии (АГ) в выборке больных АГ п. Жилинда Оленёкского района Республики Саха (Якутия)	1

Количество выполненных работ (оказанных услуг), всего: 1

Количество выполненных работ (оказанных услуг), руководителем которыми со стороны организации-пользователя осуществлял исследователь возрастом до 39 лет: 1

5. Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Научно-исследовательский институт комплексных проблем сердечно-сосудистых заболеваний»

27.05.2020 Центр коллективного пользования научного исследования биологическим оборудованием и экспериментальным биологическим материалом «Медицинская геномика» (код отчета: 694228),
 Форма 6

сосудистых заболеваний»

Является базовой организацией: Нет
Страна: Россия
Ведомственная принадлежность: Минобрнауки России (НО)
Федеральный округ: Сибирский
Субъект федерации: Кемеровская область
Тип: научная организация

Работы (услуги), выполненные (оказанные) для организации-пользователя "Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Научно-исследовательский институт комплексных проблем сердечно-сосудистых заболеваний»"

№ п/п	Наименование работы (услуги)	Количество выполненных работ (оказанных услуг)
1	2	3
1	Разработка центромеро- и теломеро-специфических ДНК-зондов на хромосомы человека	1

Количество выполненных работ (оказанных услуг), всего: 1

Количество выполненных работ (оказанных услуг), руководителем которыми со стороны организации-пользователя осуществлял исследователь возрастом до 39 лет: 1

б. Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Сибирский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации

Является базовой организацией: Нет
Страна: Россия
Ведомственная принадлежность: Минздрав России
Федеральный округ: Сибирский
Субъект федерации: Томская область
Тип: образовательная организация

Работы (услуги), выполненные (оказанные) для организации-пользователя "Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Сибирский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации"

№ п/п	Наименование работы (услуги)	Количество выполненных работ (оказанных услуг)
1	2	3
1	Определение частоты CGG-повторов первого экзона FMR1 у больных наружным генитальным эндометриозом в сочетании с болезнью синдромом и/или бесплодием	1

Количество выполненных работ (оказанных услуг), всего: 1

Количество выполненных работ (оказанных услуг), руководителем которыми со стороны организации-пользователя осуществлял исследователь возрастом до 39 лет: 0

27.05.2020

Центр коллективного пользования научного исследовательского оборудования и экспериментальным биологическим материалом «Медицинская геномика» (код отчета: 694228),
Форма 6

Руководитель ЦКП

 (СКРЯБИН Н.А.)

27.05.2020

Центр коллективного пользования научно-исследовательским оборудованием и экспериментальным биологическим материалом «Медицинская геномика» (код отчета: 694228).

Форма 6

5 из 5

**Федеральное государственное бюджетное учреждение «Томский национальный исследовательский медицинский центр
Российской академии наук»**

**Центр коллективного пользования научно-исследовательским оборудованием и экспериментальным биологическим материалом
«Медицинская геномика»**

**Перечень публикаций, подготовленных по результатам работ, выполненных с использованием научного оборудования ЦКП
за 2019 год**

№ п/п	Вид публикации	Наименование публикации	DOI публикации	Автор(ы)	Издание, номер, год	ISSN / ISBN издания	Индексация издания	Краткое описание научных результатов, полученных на оборудовании ЦКП	Наличие в публикации ссылки на ЦКП	Страница, содержащая ссылку на ЦКП
1.	научная статья	Исследование модифицирующей роли полиморфизма митохондриальной ДНК в манифестации синдрома Бругада	DOI: 10.18786/2072-0505-2019-47-07	Голубенко Мария Владимировна, Михайлов В.С., Загвязьинская Елена Валерьевна	Альманах клинической медицины, 1, 2019	2072-0505	БАК, РИНЦ	Актуальность. Синдром Бругада - генетически и фенотипически гетерогенное наследственное заболевание, для которого характерен высокий риск развития аритмий и внезапной сердечной смерти. Предполагают, что в вариабельность фенотипа вносит вклад модифицирующие генетические факторы. Среди них рассматривают полиморфизм митохондриальной ДНК (мтДНК), поскольку дисфункция митохондрий, в том числе связанная с вариантами мтДНК, может оказывать аритмогенный эффект. Цель - изучение возможной связи полиморфизма мтДНК с фенотипом у российских больных с синдромом Бругада. Материал и методы. Исследована связь полиморфизма мтДНК у 36 российских пробандов с синдромом Бругада. На основании сравнения первого гипервариабельного сегмента D-петли определена принадлежность мтДНК к основным европейским гаплогруппам мтДНК. Результаты. Частота основных гаплогрупп мтДНК в исследованной выборке в целом соответствует распределению, характерному для русских популяций, за исключением гаплогруппы J, которая не была выявлена у исследованных пробандов. Полученные результаты не согласуются с опубликованными ранее данными, согласно которым гаплогруппы J и T были фактором риска продолжения синдрома при этом заболевании. Заключение. Наше исследование не выявило роли полиморфизма мтДНК (гаплогрупп J и T) в формировании фенотипа синдрома Бругада.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	5
2.	научная статья	Impact of the Polymorphism of the PACRG and CD80 Genes on the Development of the Different Stages of Tuberculosis Infection	10.30476/IJMS.2019.44979	Брагина Елена Юрьевна, Бабункина Надежда Петровна, Гареева Ална Ф.	Iranian Journal of Basic Medical Sciences, 3, 2019	0253-0716	Web of Science; Scopus	Background: Tuberculosis (TB) is one of the most significant health-care problems worldwide. The host's genetics play an important role in the development of TB in humans. The disease progresses through several stages, each of which can be under the control of different genes. The precise genes influencing the different stages of the disease are not yet identified. The aim of the current study was to determine the associations between primary and secondary TB and the polymorphisms of novel candidate genes for TB susceptibility, namely CD79A, HCS1, SLC8A, CD4, CD80, C12, PACRG, and CD69. Methods: A total of 357 patients with TB (130 cases with primary TB and 227 cases with secondary TB) from the Siberian region of Russia as well as 445 healthy controls were studied. The study was performed at the Research Institute of Medical Genetics, Tomsk NRMС, Tomsk, Russia, between July 2015 and November 2016. Genotyping was carried out using MALDI-TOF mass spectrometry and PCR-RFLP. The associations between the single-nucleotide polymorphisms and TB were assessed using logistic regression adjusting for covariates (age and gender). Multiple testing was addressed via the experiment-wise permutation approach. The statistical significance threshold was a P value less than 0.05 for the permutation P values. The analyses were done in R 3.2 statistical software. Results: An association was established between the rs1880661 variant of the CD80 gene and secondary TB and the rs10945890 variant of the PACRG gene and both primary and secondary TB. However, the same allele of PACRG appeared to be both a risk factor for reactivation (secondary TB) and a protector against primary infection. Conclusion: The results suggested that the CD80 and PACRG genes were associated with susceptibility to different forms of TB infection in the Russian population.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	4

№ п/п	Вид публикации	Наименование публикации	DOI публикации	Автор(ы)	Издание, номер, год	ISSN / ISBN издания	Индексация издания	Краткое описание научных результатов, полученных на оборудовании ЦКП	Наличие в публикации ссылки на ЦКП	Страница содержащая ссылку на ЦКП
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
3.	научная статья	A comprehensive study revealed SNP-SNP interactions and a sex-dependent relationship between polymorphisms of the CYP2J2 gene and hypertension risk	10.1038/s41440-018-0142-1	Polonikov, Alexey Valerievich, Ponomarevko, I. V., Vukelova, Mariia, Shtolina, Svetlana, и др.*	Hypertension Research, 2, 2019	0916-9636	Web of Science; Scopus	This study investigated whether common polymorphisms of cytochrome P450 2J2 (CYP2J2), a major enzyme that controls the biosynthesis of vasoactive epoxyeicosatrienoic acids, are collectively involved in the molecular basis of essential hypertension (EH). A total of 2314 unrelated Russian subjects from the Kursk (discovery sample; 913 EH patients and 645 controls) and Belgorod (replication sample; 345 EH patients and 411 controls) regions were recruited for this study. Eight single nucleotide polymorphisms (SNPs), including rs890293, rs11572182, rs10493270, rs1155002, rs2280275, rs7515289, rs11572325, and rs10889162, of CYP2J2 were genotyped using the MassARRAY 4 system and TaqMan-based assays. Significant associations were identified among the SNPs: rs890293 (OR = 2.17, 95%CI 1.30-3.65), rs2280275 (OR = 1.59, 95%CI 1.10-2.37) and rs11572325 (OR = 1.89, 95%CI 1.22-2.95) and the risk of EH in females from the Kursk population. Shewan CYP2J2 genotype combinations only showed significant associations with EH risk only in females. A common haplotype, T-T-G-C-C-T-A, increased the risk of EH in females. The bioinformatic analysis enabled identification of the SNPs that possess regulatory potential and/or are located within the binding sites for multiple transcription factors that play roles in the pathways involved in hypertension pathogenesis. Moreover, the polymorphisms rs890293, rs2280275, and rs11572325 were found to be significantly associated with hypertension risk in the Belgorod population. In conclusion, the rs2280275 and rs11572325 SNPs of CYP2J2 may be considered novel genetic markers of hypertension, at least in Russian women. However, sex-specific associations between CYP2J2 gene polymorphisms and hypertension require further investigation to clarify the specific genetic and/or environmental factors that are responsible for the increased disease susceptibility of women compared to that of men. © 2018, The Japanese Society of Hypertension.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	259
4.	научная статья	Оптомическая ассоциация влечетных генов, спонтанных абортуса человека	*10.1134/S0016-675819100060	Катварова Анна Александровна, Скрибин Николай Алексеевич, Николаева Татьяна Владимировна, Лопаткина Мария Евгеньевна, и др.*	Генетика, 10, 2019	0016-6758	BAK; Ринц; Web of Science; Scopus	С помощью микроматричного хромоинного анализа исследованы 52 образца плацентарных тканей спонтанных абортуса человека первого триместра беременности. Выявлены 120 вариантов, а также участв ДНК (SNV), затрагивающих или несколько генов (всего 427 генов). С использованием биоинформационного алгоритма анализа ассоциаций при применении оптомии "Фенотип-микроматрица" все гены были разделены на 183 категории (p ≤ 0.05). Категория "Экспрессия" включила 22 гена: AIP, BMP4, BMP5, CDKN1C, EMT1, SABL1, H19, HOXD13, IGF2, KIT, LDHA, NKX2-5, NRK, PEG3, PHLDAL, SMCND1, SNN1, TBX3, TGF1, TN, TLX2, TRRAP. Рассмотрены функции каждого из приведенных генов и патологические состояния, ассоциированные с мутациями в них, высказана гипотеза о плейотропном эффекте генов, влечетных в SNV у спонтанных абортуса.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	1159
5.	учебное пособие	Эффект полиморфизма генов IL10 (rs1800872) и CXCL10 (rs4386624) в развитии инфекционных заболеваний вирусной и бактериальной природы. Научные результаты биомедицинских исследований	10.18413/2658-6533-2019-5-4-0-3	Гончарова Ирина Александровна, Брагина Елена Юрьевна, Жалсаева Ирина Жаргаловна, Бабушкина Надежда Петровна, и др.*	Научные результаты биомедицинских исследований, 4, 2019	2658-6533	BAK; Ринц	Актуальность: Контакт человека с патогенными микроорганизмами является необходимым, но недостаточным условием для развития болезни. Важным ответ на внешние патогены в значительной степени контролируется генетическими факторами, исследование которых актуально в связи с высокой распространенностью инфекционных заболеваний, таких как туберкулез (ТБ) и вирусный гепатит С (ВГС). Цель исследования: Изучить ассоциации полиморфных вариантов генов протекторного иммунного ответа IL10 (rs1800872) и CXCL10 (rs4386624) в развитии инфекционных заболеваний разной этиологии. Материалы и методы: Генотипирование выполнено у пациентов с туберкулезом легких (n=304), вирусным гепатитом С (n=184) и отоскопически здоровых лиц (n=255) путем реал-тайм ПЦР с помощью TaqMan-зондов и рестрикционного анализа. Оценку ассоциаций осуществляли с помощью критерия χ2 или точного критерия Фишера. Различия считались значимыми при p<0,05. Результаты: Полиморфизм генов IL10 (rs1800872) и CXCL10 (rs4256264) ассоциирован с развитием инфекционных заболеваний различной этиологии.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	35

№ п/п	Вид публикации	Наименование публикации	DOI публикации	Автор(ы)	Издание, номер, год	ISSN / ISBN издания	Индексация издания	Краткое описание научных результатов, полученных на оборудовании ЦКП	Наличие в публикации ссылки на ЦКП	Страница содержания ссылки на ЦКП
1	научная статья	Ассоциация вариантов гаплогруппы H1 митохондриальной ДНК с риском сердечно-сосудистых катастроф	10.18413/2658-6533-2019-5-4-0-2	Голубенко Мария Владимировна, Бабушкина Надежда Петровна, Зарубин Алексей Андреевич, Салатов Рамзель Ринатович, и др.	Научные результаты биомедицинских исследований, 5, 2019	2658-6533	ВАК, РИНЦ	Актуальность. Митохондрия играет главную роль в обеспечении клетки энергией, но в то же время является источником свободных радикалов, увеличивающих окислительный стресс. Известно, что генотип митохондриальной ДНК может влиять на эффективность поглощения кислорода и синтеза АТФ. В предыдущих исследованиях было показано, что гаплогруппа H1 мтДНК может являться фактором риска развития жизнеугрожающих состояний при заболеваниях сердечно-сосудистой системы. Цель исследования: Выявить варианты мтДНК гаплогруппы H1, влияющие на риск развития сердечно-сосудистых катастроф. Материалы и методы. Проведено секвенирование полной последовательности мтДНК, принадлежащих к гаплогруппе H1, в двух выборках: (1) индивидов, умерших от сердечно-сосудистых заболеваний в возрасте до 55 лет, либо имеющие повторные инфаркты миокарда после инфаркта миокарда; (2) индивидов старше 60 лет без симптомов сердечно-сосудистых заболеваний. The underrepresentation of non-Eurovans in human genetic studies so far has limited the diversity of individuals in genomic datasets and led to reduced medical relevance for a large proportion of the world's population. Population-specific reference genome datasets as well as genome-wide association studies in diverse populations are needed to address this issue. Here we describe the pilot phase of the GenomeAsia 100K Project. This includes a whole-genome sequencing reference dataset from 1,739 individuals of 219 population groups and 64 countries across Asia. We catalogue genetic variation, population structure, disease associations and founder effects. We also explore the use of this dataset in imputation, to facilitate genetic studies in populations across Asia and worldwide.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	11
6.	научная статья	The GenomeAsia 100K Project Enables genetic discoveries across Asia	10.1038/s41586-019-1793-z	Wall, J. D., Stawiski, Eric W., Ratan Aakrosh, Kim Hye Lim, и др.	Nature, 7/85, 2019	0028-0836	ВАК, Web of Science	The underrepresentation of non-Eurovans in human genetic studies so far has limited the diversity of individuals in genomic datasets and led to reduced medical relevance for a large proportion of the world's population. Population-specific reference genome datasets as well as genome-wide association studies in diverse populations are needed to address this issue. Here we describe the pilot phase of the GenomeAsia 100K Project. This includes a whole-genome sequencing reference dataset from 1,739 individuals of 219 population groups and 64 countries across Asia. We catalogue genetic variation, population structure, disease associations and founder effects. We also explore the use of this dataset in imputation, to facilitate genetic studies in populations across Asia and worldwide.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	112
8.	научная статья	Решающий анализ факторов наследственной тромбофилии в развитии преэклампсии в якутской популяции	10.25789/UMJ.2019.68.03	Сереброва Виктория Николаевна, Трифонова Екатерина Александровна, Павлова К.К., Воробейкина А.Ю., и др.	Якутский медицинский журнал, 4, 2019	1813+1905	ВАК, РИНЦ, Web of Science	Проведен решающий анализ ассоциаций однонуклеотидных полиморфных вариантов четырех наиболее значимых генов наследственной тромбофилии с развитием преэклампсии (ПЭ) в популяции якутов: rs1801133 (C677T) гена MTHFR, rs1799933 (G20210A) гена F2, rs6025 (G1691A) гена F5 и rs1799889 (-675 4G/5G) гена SERPINE1. Результаты исследования свидетельствуют о статистически значимой ассоциации аллеля 4G полиморфного варианта rs1799889 (-675 4G/5G) гена SERPINE1 с формированием наследственной предрасположенности к развитию данного заболевания у якутов как в общей группе больных, так и подгруппе пациенток с тяжелой степенью ПЭ.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	16
9.	тезисы	Средовые эффекты на ассоциации генов белков систем репарации ДНК с бронхальной астмой		Бабушкина Надежда Петровна, Постригань Анна Евгеньевна, Хатригская Е.Ю., Кучер А.Н.	Сборник тезисов Международного Конгресса «VII Съезд Бассовского общества генетиков и селекционеров, посвященный 100-летию кафедры генетики СПбГУ, и ассоциированных симпозиумов», 6, 2019	978-5-9651-123-7-1	РИНЦ	Бронхальная астма (БА) – клинически гетерогенное многофакторное заболевание с существенной генетической компонентой, которая по раскриту в полном объеме. Цель исследования заключалась в поиске ассоциаций с бронхальной астмой полиморфных вариантов в генах белков различных репарационных систем ДНК, продукты которых вовлечены (в том числе) в развитии специфического иммунного ответа, что позволяет предполагать их вовлеченность в формирование астмы.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	788

№ п/п	Вид публикации	Наименование публикации	DOI публикации	Автор(ы)	Издание, номер, год	ISSN / ISBN издания	Индексация издания	Краткое описание научных результатов, полученных на оборудовании ЦКП	Наличие в публикации ссылки на ЦКП	Страница содержащая ссылку на ЦКП
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
10.	научная статья	Инактивация x-хромосомы при нарушении репродукции у человека		Фонова Елизавета Алексеевна, Толмачева Екатерина Николаевна, Календарова Анна Александровна, Назаренко Людмила Павловна, и др.	Молекулярно-биологические технологии в медицинской практике / Под ред. чл.-корр. РАЕН А.Б. Миселиникова. Вып. 29. Новосибирск: Академиздат, 2019. - 166 с., 29. 2019	978-5-8043238-1-6	Ринц	*Актуальность: Микроструктурные перестройки хромосом могут быть одним из факторов, влияющих на характер инактивации X-хромосомы, особенно в тех случаях, когда в них задействованы гены, контролирующие процессы деления и митотической пролиферации на ранних этапах преемплотационного развития организма. Асимметричная инактивация одной из X-хромосом у женщин может служить индикатором наличия структурных хромосомных мутаций, или других генетических вариантов (CNV) на X-хромосоме, которые приводят к развитию бесплодности у потомства. Цель: Идентификация CNV у женщин с невынашиваемым прерыванием патологического фенотипа. Материалы и методы: Обследовано 274 женщин с невынашиваемым беременностью. 108 женщины, по выявлению спонтанных абортос в анамнезе и 10 спонтанных абортосов с каротиомом 46,XX. Проведены цитогенетические исследования в числе копий повторов ДНК (CNV) в локусах периферической крови женщин с экстремальным смещением инактивации X-хромосомы с использованием микроarrayного хромосомного анализа на платформе Nimble Genome CGH Microarray Kits 4 x 180K (Shimada, USA). Результаты: Частота асимметричной инактивации X-хромосомы в группе гаплетом с невынашиваемой беременностью и в контрольной группе составила 21 и 8%, соответственно (p<0.05). У двух из 10 спонтанных абортосов наблюдалась асимметричная инактивация, а у 8 спонтанных абортосов с каротиомом от женщины с невынашиваемым абортосом, как с равновероятной, так и с асимметричной X-инактивацией. У девяти женщин с экстремальным смещением инактивации были выявлены потенциально патогенетически значимые CNV на X-хромосоме и проанализированы их теплые составы CNV. Показано, что большая часть идентифицированных CNV может быть тем или иным образом связана с развитием патологического фенотипа. Выводы: Асимметричная инактивация X-хромосомы компенсирует фенотипические проявления CNV у женщин-носительниц. В случае появления потомков, у эмбриона мужского пола или у эмбриона женского пола с равновероятной инактивацией X-хромосомы микроструктурные мутации приведут к проявлению патологического фенотипа или гибели. Актуальность: Микроструктурные перестройки хромосом могут быть одним из факторов, влияющих на характер инактивации X-хромосомы, особенно в тех случаях, когда в них задействованы гены, контролирующие процессы деления и митотической пролиферации на ранних этапах преемплотационного развития организма. Асимметричная инактивация одной из X-хромосом у женщин может служить индикатором наличия структурных хромосомных мутаций, или других генетических вариантов (CNV) на X-хромосоме, которые приводят к развитию бесплодности у потомства. Цель: Идентификация CNV у женщин с невынашиваемым прерыванием беременности, эмбриогенетические модификации которых приводят к невынашиваемому прерыванию патологического фенотипа. Материалы и методы: Обследовано 274 женщины с невынашиваемым беременностью, 108 женщин, все имеющих спонтанных абортос в анамнезе и 10 спонтанных абортосов с каротиомом 46,XX. Проведены цитогенетические исследования в числе копий повторов ДНК (CNV) в локусах периферической крови женщин с экстремальным смещением инактивации X-хромосомы с использованием микроarrayного хромосомного анализа на платформе Nimble Genome CGH Microarray Kits 4 x 180K (Shimada, USA). Результаты: Частота асимметричной инактивации X-хромосомы в группе гаплетом с невынашиваемой беременностью и в контрольной группе составила 21 и 8%, соответственно (p<0.05). У двух из 10 спонтанных абортосов наблюдалась асимметричная инактивация, а у 8 спонтанных абортосов с каротиомом от женщины с невынашиваемым абортосом, как с равновероятной, так и с асимметричной X-инактивацией. У девяти женщин с экстремальным смещением инактивации были выявлены потенциально патогенетически значимые CNV на X-хромосоме и проанализированы их теплые составы CNV. Показано, что большая часть идентифицированных CNV может быть тем или иным образом связана с развитием патологического фенотипа. Выводы: Асимметричная инактивация X-хромосомы компенсирует фенотипические проявления CNV у женщин-носительниц. В случае появления потомков, у эмбриона мужского пола или у эмбриона женского пола с равновероятной инактивацией X-хромосомы микроструктурные хромосомные мутации приведут к проявлению патологического фенотипа или гибели.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	24

№ п/п	Вид публикации	Наименование публикации	DOI публикации	Автор(ы)	Издание, номер, год	ISSN / ISBN издания	Импексация издания	Краткое описание научных результатов, полученных на оборудовании ЦКП	Наличие в публикации ссылки на ЦКП	Страница содержания ссылки на ЦКП
11.	тезисы	Вовлеченность полиморфных вариантов генов систем репарации ДНК в развитии митохондриальных заболеваний	4	Бабушкина Надежда Петровна, Постригань Анна Евгеньевна, Хитрицкая Екатерина Юрьевна, Кучер Аксана Николаевна, и др.	6 Генетика человека и патологии: актуальные проблемы клинической и молекулярной цитогенетики: сборник научных трудов / под ред. В.А. Степанова. Вып. 12. – Томск: Литературное бюро, 2019. – 74 с., 12, 2019	7 978-5-9908005-1-8	8 РИНЦ	9 Полученные результаты свидетельствуют об ассоциированности генов систем репарации с широким спектром физиологических состояний человека, что указывает на актуальность более активного их привлечения к исследованиям по оценке риска развития широко распространенных заболеваний.	10 Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	11
12.	тезисы	Клиническая и цитогенетическая характеристика пациентов с недифференцированной умственной отсталостью и хромосомными микродупликациями		Белева Елена Олеговна, Кашварова Анна Александровна, Сербин Николай Алексеевич, Лопаткина Мария Евгеньевна, и др.	6 Генетика человека и патологии: актуальные проблемы клинической и молекулярной цитогенетики: сборник научных трудов / под ред. В.А. Степанова. Вып. 12. – Томск: Литературное бюро, 2019. – 74 с., 12, 2019	7 978-5-9908005-1-8	8 РИНЦ	10 Установлено, что хромосомные микродупликации встречаются в выборке пациентов с недифференцированной умственной отсталостью с частотой 14% (у 60 пациентов); в 1% случаев зарегистрированы микродупликации, локализованные в регионах известных микродупликационных синдромов (3 пациента), в 13% – микродупликации, относящиеся к классу CNV с квортовым клиническим значением (57 пациентов). Определена частота патогенных и потенциально патогенных сегментных трисомий, подтвержденных альтернативными методами молекулярно-генетического анализа, составляющая 6% в данной группе больных. Установлено происхождение хромосомных микродупликаций: 46% были унаследованы от матери, 27% имели отцовское происхождение, а 27% микродупликаций возникли de novo. При этом показано, что частотные трисомии, имеющие размер до 1,5 млн п.н., стабильно значимо чаще являются унаследованными по сравнению с хромосомными перестройками большей протяженности (p = 0,03). Заключение. Хромосомные микродупликации имеют заметный вклад в структуру цитогенетических причин нарушения интеллектуального развития в детском возрасте и заслуживают пристального внимания. Использование современных методов молекулярно-цитогенетического анализа позволяет существенно улучшить диагностику и профилактику хромосомных заболеваний.	10 Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	10
13.	тезисы	Эпигенетические компоненты нестабильности хромосом соматических клеток		Васильев Станислав Анатольевич, Свяченко Рената Ренатовна, Сербин Николай Алексеевич, Лопаткина Мария Евгеньевна, и др.	6 Генетика человека и патологии: актуальные проблемы клинической и молекулярной цитогенетики: сборник научных трудов / под ред. В.А. Степанова. Вып. 12. – Томск: Литературное бюро, 2019. – 74 с., 12, 2019	7 978-5-9908005-1-8	8 РИНЦ	10 Полученные результаты указывают на необходимость учета влияния различных эпигенетических модификаций хроматина на спонтанный и индуцированный мутагенез в соматических клетках человека. Такое влияние может быть обусловлено как разворачиванием нормальных программ развития организма, как это происходит в эмбриональном периоде, так и «эпигенетической памятью», позволяющей изменять свойства клеток в ответ на воздействия различных факторов в ходе жизнедеятельности организма.	10 Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	12

№ п/п	Вид публикации	Наименование публикации	DOI публикации	Автор(ы)	Издание, номер, год	ISSN / ISBN издания	Индексация издания	Краткое описание научных результатов, полученных на оборудовании ЦКП	Наличие в публикации ссылки на ЦКП	Страница ссылающейся публикации на ЦКП
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
14.	тезисы	Детекция мутаций при болезни Вильсона – Коналовола с помощью таргетного массового секвенирования		Васильева Оксана Юрьевна, Сербаин Николай Александрович, Федотов Д.А., Зарубин Алексей Андреевич, и др.	Генетика человека и патологии: актуальные проблемы клинической и молекулярной цитогенетики: сборник научных трудов / под. ред. В.А. Степанова. Вып. 12. – Томск: Литературное бюро, 2019. – 74 с., 12, 2019	978-5-9908005-1-3	РИНЦ	Имеется метод выявления мутаций в гене ATP7B либо не дают полной генетической картины заболевания, либо дают много избыточной информации. В связи с этим целесообразно является разработка метода детекции мутаций, приводящих к болезни Вильсона – Коналовола как общему из орфанных заболеваний, на основе таргетного массового параллельного секвенирования длинных ПЦР-фрагментов, покрывающих весь ген ATP7B. Это позволяет идентифицировать мутации в экзонах, интронах и промоторе. При большом числе экзонов в гене это часто приводит к снижению числа ПЦР-продуктов по сравнению с секвенированием по Сэнгеру, а значит, к уменьшению трудоемкости. Кроме того, для данного подхода отсутствие частых мутаций не является ограничением, поскольку анализируется вся последовательность экзона и интрона гена ATP7B.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	13
15.	тезисы	Диагностика редких хромосомных аномалий		Гейнер Т.А., Карымова О.Г., Христиня С.В., Корень О.Л., и др.	Генетика человека и патологии: актуальные проблемы клинической и молекулярной цитогенетики: сборник научных трудов / под. ред. В.А. Степанова. Вып. 12. – Томск: Литературное бюро, 2019. – 74 с., 12, 2019	978-5-9908005-1-3	РИНЦ	Применение комплекса современных методов молекулярно-цитогенетического анализа позволяет более точно описать кариотип пациента и уточнить заключение, сделанные на основании анализа дифференциального окрашивания хромосом.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	18
16.	тезисы	Эпигенетическое взаимодействие ядерного и митохондриального генома при атеросклерозе		Голубовско Мария Владимировна, Марсов Антон Владимирович, Зарубин Алексей Андреевич, Слеснев Алексей Алдатович, и др.	Генетика человека и патологии: актуальные проблемы клинической и молекулярной цитогенетики: сборник научных трудов / под. ред. В.А. Степанова. Вып. 12. – Томск: Литературное бюро, 2019. – 74 с., 12, 2019	978-5-9908005-1-3	РИНЦ	Выявлены транслоцированные и генотип-специфичные изменения уровня метилирования регуляторных регионов мтДНК и ядерных генов, важных для функционирования митохондриального генома. Наблюдается разделение исследуемых локусов на две группы по уровню метилирования: можно связать с их функцией. Ген TFAM кодирует митохондриальный транскрипционный фактор, а D-петля мтДНК является регуляторным регионом как для транскрипции, так и для метилирования мтДНК. Функция этих локусов связана с экспрессией митохондриальных генов, и для них характерен очень низкий уровень метилирования во всех исследованных образцах. Ген PARGC1A кодирует регуляторный фактор, стимулирующий в том числе биогенез митохондрий; а ген POU5 кодирует каталитическую субъединицу митохондриальной ДНК-полимеразы (гамма). Также образом, функция этих генов связана в основном с «делением» митохондрий и ростом клеток. Мы выявили снижение уровня метилирования этих локусов в образцах ДНК из атеросклеротических бляшек по сравнению с лейкоцитами, и это может свидетельствовать о более интенсивном биогенезе митохондрий и репликации мтДНК в атеросклеротических бляшках. Выявленные различия могут отражать трансгенерационные различия уровня метилирования, однако в то же время они могут представлять собой компенсаторный ответ генома на повышенный уровень окислительного стресса, характерный для процесса атерогенеза в тканях сосудистой стенки.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	19

№ п/п	Вид публикации	Наименование публикации	DOI публикации	Автор(ы)	Издание, номер, год	ISSN / ISBN издания	Индексация издания	Краткое описание научных результатов, полученных на оборудовании ЦКП	Наличие в публикации ссылки на ЦКП	Страница содержащая ссылку на ЦКП
17.	тезисы	Генетические особенности формирования коморбидности болезней сердечно-сосудистого континуума	4	Гончарова Ирина Александровна, Назаренко Мария Сергеевна, Марков Антон Владимирович, Герасовско Наталья Викторовна, и др.*	6 Генетика человека и патологии: актуальные проблемы клинической и молекулярной цитогенетики: сборник научных трудов / под. ред. В.А. Степанова. Вып. 12. – Томск: Литературное бюро, 2019. – 74 с., 12, 2019	7 978-5-990805-1-8	8 РИНЦ	9 Специфические гены выявлены для всех изученных патологий, за исключением сочетания IM и AG. Подверженность к данному фенотипу определяется только «общими» генами. Специфическими для больных с фенотипом «только IM» являются гены CD79A и DNMT3A, продукты которых участвуют в формировании адаптивного иммунного ответа (GO:0002250), обеспечивают метилирование ДНК (GO:0006306) и регуляцию геной экспрессии (GO:0010468). Для группы больных с сочетанием IM + AG + ГЛП специфическими являются гены HTR3B и STXBP1, входящие в кластер генов, кодирующих серотониновые рецепторы (GO:0007210), и белки, обеспечивающие экзоцитоз (GO:0006887). Для группы «стабильности ССК» специфическими являются гены COL1A1 и TM2D2, белковые продукты которых обеспечивают организацию экстрацеллюлярного матрикса, ген LDLR, отвечающий за метаболизм липидов, а также ген TREM1, относящийся к кластеру генов, кодирующих белки, ответственные за формирование врожденного иммунного ответа (GO:0045087). Заключение. Тесная корреляция между наличием инфаркта миокарда, артериальной гипертензии, гиперлипидемии и сахарного диабета второго типа означает от возраста и пола пациентов с ИБС. Генетическая структура подверженности разным коморбидным состояниям у больных ИБС различается. В формировании коморбидности болезней сердечно-сосудистого континуума участвуют многие биологические процессы, ключевыми из которых являются метаболизм экстрацеллюлярного матрикса, регуляция функционирования эндоплазматического ретикулума, клеточной пролиферации и апоптоза, то есть молекулярных процессов, действующих на уровне сосудистой стенки.	10 Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	11 22
18.	тезисы	Препринтационное геномное тестирование аутосомными методами	4	Жигалина Ларья Ивановна, Скрабики Николай Алексеевич, Канбекова О.Р., Канбекова О.Р., и др.*	6 Генетика человека и патологии: актуальные проблемы клинической и молекулярной цитогенетики: сборник научных трудов / под. ред. В.А. Степанова. Вып. 12. – Томск: Литературное бюро, 2019. – 74 с., 12, 2019	7 978-5-990805-1-8	8 РИНЦ	9 Была получена информация о результатах паромсов 26 blastovist со сбалансированным набором хромосом. Частота наступления беременности составила 35% (9 из 26). Однако впоследствии у двух женщин была диагностирована замершая беременность (6%). Возраст одной из них – 29 лет, и она является постоянной сбалансированной транслохсией 46,XX,t(2;8)(p23;p21). Возраст второй женщины – 40 лет. По всей видимости, отрицательные результаты паромсов и замершая беременность были обусловлены другими факторами, но связанными с хромосомной конституцией скрининг аутосомными методами. Анализ хромосомных аберраций методом аСГН показал, что частота blastovist с хромосомными аномалиями повышается с увеличением возраста женщин. Препринтационный генетический скрининг аутосомными методами аСГН позволяет отбирать для паромса в полость матки blastovist с сбалансированным набором хромосом, однако не дает возможности гарантировать успешный исход беременности.	10 Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	25
19.	тезисы	МикроРНК miR-326: согласованность изменений метилирования ДНК и экспрессии в атеросклеротических бляшках сонных артерий	4	Зарубин Алексей Андреевич, Марков Антон Владимирович, Шарыш Д.В., Казаков А.Н., и др.*	6 Генетика человека и патологии: актуальные проблемы клинической и молекулярной цитогенетики: сборник научных трудов / под. ред. В.А. Степанова. Вып. 12. – Томск: Литературное бюро, 2019. – 74 с., 12, 2019	7 978-5-990805-1-8	8 РИНЦ	9 Одноромная оценка уровня метилирования CpG-сайтов ДНК и экспрессии микроРНК в атеросклеротических бляшках позволяет выделить молекулярные паттерны атеросклероза и некроза пораженных, которые соотносятся с предсказанными клеточным составом образцов. Между этими молекулярно-генетическими паттернами наблюдается статистически значимое различие по среднему значению и дисперсии уровня экспрессии 14 микроРНК. Уровень экспрессии miR-326, показавшей наиболее значимые различия по дифференциальной экспрессии и вариативности между группами атеросклеротических бляшек с высокой и низкой лейкоцитарной инфильтрацией, отрицательно коррелирует с уровнем метилирования двух CpG-сайтов. Оба CpG-сайта, так же как и сама микроРНК, находятся в первом интроне гена ARRB1, сg008960830 локализован на расстоянии около 1 Кб от точки начала транскрипции гена MIR326, что может свидетельствовать о потенциальном вхождении данного сайта в состав промоторной области, а сg2589829 располагается в области гена некрозы miR-326, что может свидетельствовать либо об одностороннем изменении уровня метилирования данного сайта и сg008960830, либо о более глубоких механизмах регуляции. Согласно базе данных FANTOM5 [2], miR-326 имеет максимальный уровень экспрессии в клетках моноцитарного роста, в частности в макрофагах, а гландамеллические клетки «обделены» данной микроРНК, что в значительной степени согласуется с представлением о клеточной специфичности данной микроРНК.	10 Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	27

№ п/п	Вид публикации	Наименование публикации	DOI публикации	Автор(ы)	Издание, номер, год	ISSN / ISBN издания	Индексация издания	Краткое описание научных результатов, полученных на оборудовании ЦКП	Наличие в публикации ссылки на ЦКП	Страница содержания ссылки на ЦКП
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
20.	тезисы	Плейотропные эффекты CNV в онтогенезе человека		Калицарова Анна, Александрова, Любовь Игорьевна, Николаевич	Генетика человека и патология: актуальные проблемы клинической и молекулярной цитогенетики: сборник научных трудов / под ред. В.А. Степанова. Вып. 12. – Томск: Литературное бюро, 2019. – 74 с., 12, 2019	978-5-990805-1-8	РИНЦ	В настоящем исследовании у спонтанных абортусов в большинстве случаев зарегистрированы именно микродупликация. Несомненно, что некоторый вклад в наблюдаемый феномен онтогенетической плейотропии CNV могут внести другие генетические и средовые факторы, которые зачастую влияют и учесть очень сложно.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	30
21.	тезисы	Варибельность метилирования генов MIR21 и SARMN (MIR143HG) при остеомиелитическом течении атеросклероза		Королева Юлия Александровна, Салахов Рамзель Ринатович, Мерков Антон Владимирович, Шараш Д.В., и др.	Генетика человека и патология: актуальные проблемы клинической и молекулярной цитогенетики: сборник научных трудов / под ред. В.А. Степанова. Вып. 12. – Томск: Литературное бюро, 2019. – 74 с., 12, 2019	978-5-990805-1-8	РИНЦ	У пациентов с клинически выраженным атеросклерозом уровень метилирования промоторных регионов MIR21 и SARMN (MIR143HG) транскрипцифичен: в пораженных артериях он ниже, чем в лейкоцитах периферической крови. Уровень метилирования SARMN в лейкоцитах периферической крови больных с нестабильным атеросклерозом обратно коррелирует с числом перенесенных инсультов.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	32
22.	тезисы	Дифференциальная активность генов в нейронах с реинтрокными хромосомами микродуликациями		Лонгина Мария Евгеньевна, Фришман В.С., Гуркина М.М., Скрабин Николай Алексеевич, и др.	Генетика человека и патология: актуальные проблемы клинической и молекулярной цитогенетики: сборник научных трудов / под ред. В.А. Степанова. Вып. 12. – Томск: Литературное бюро, 2019. – 74 с., 12, 2019	978-5-990805-1-8	РИНЦ	Данные о преобладающей экспрессии CNTN6 в ЦНС и наличие множественных фенотипических проявлений у пациентов с CNV в регионе 3p26.3 (интеллектуальные нарушения, лицевые дисморфии, изменение формы черепа, аномалии скелета, кардиологические нарушения и др.) свидетельствуют о плейотропном действии данного гена, что, вероятно, связано с участием CNTN6 в различных сетях белковых взаимодействий. Показано, что нарушение копии CNTN6 влияет на развитие экспрессии целого ряда других генов, непосредственно на развитие генов, однако необходимых для нормального развития мозга. Дальнейший анализ наиболее сильно измененных свое экспрессию генов позволит детализировать изучать молекулярные механизмы патогенеза реинтрокных синдромов макроцефалии и микродуликация 3p26.3.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	38

№ п/п	Вид публикации	Наименование публикации	DOI публикации	Автор(ы)	Издание, номер, год	ISSN / ISBN издания	Индексация издания	Краткое описание научных результатов, полученных на оборудовании ЦКП	Наличие в публикации ссылки на ЦКП	Страница содержания ссылки на ЦКП
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
23.	тезисы	Клеточная гетерогенность при анализе метилирования ДНК в пораженных атеросклерозом		Морков Антон Владимирович, Зарубин Алексей Андреевич, Шарамп Д.В., Казанцев А.Н., и др.	Генетика человека и патологии: актуальные проблемы клинической и молекулярной цитогенетики: сборник научных трудов / под. ред. В.А. Степанова. Вып. 12. – Томск: Литературное бюро, 2019. – 74 с., 12, 2019	978-5-990805-1-1-8	Ринц	Кластерный анализ на основании метилирования 775836 CpG-сайтов выявил разделение образцов БСА на две группы (рисунк (А)), необъяснимые в особенности клинической картиной заболевания, на морфологической атеросклеротической бляшке. С помощью алгоритма HERDISH было выявлено, что такая кластеризация соответствует расчетной фракции иммунных клеток в БСА (рисунк (Б)). Для уточнения количества других типов клеток, составляющих стенку артерии, мы создали собственный референсный набор CpG-сайтов, индекс метилирования которых специфичен для эндотелиальных клеток (GSE84395), фибробластов (GSE40699), ТМК (GSE40699, [3]) и иммунных клеток лейкоцитарного ряда (GSE35069). Фракция спонных клеток артерий (в совокупности ТМК) также объясняли кластеризацию образцов БСА (рисунк (В)). Пропорция CD68+ макрофагов по данным ИТХ приблизительно соотносилась с расчетной «моноклональной» фракцией HERDISH (разноша оценка двух методов – от 3 до 31%), тогда как для «SMA + ТМК было характерно занижение их относительного количества со стороны биоинформатического алгоритма относительно данных ИТХ на 25-47%. Обсуждение и выводы. Паттерн метилирования ДНК в атеросклеротических бляшках сонных артерий ассоциирован с количеством и составом клеток, составляющих бляшку. Приближительный клеточный состав образца артерия человека может быть получен на основе данных о метилировании распространённых гистологических техник затруднена по ряду причин: неспецифическое окрашивание, анализ малой части клеток образца и т.д. Молекулярная классификация атеросклеротических бляшек имеет важное значение, а развитие подходов биоинформатического «разложения» образцов позволяет учитывать их клеточную гетерогенность и в перспективе находить взаимосвязи на уровне отдельных типов клеток.	Да (если в тексте публикации указана ссылка на ЦКП или УНУ)	40
24.	тезисы	Клинический случай спирохеты Паллистера - Каллана с частичной трисомией 12p		Минайчева Лариса Ивановна, Назаренко Людмила Павловна, Кашеярова Анна Александровна, Сербин Николай Алексеевич, и др.*	Генетика человека и патологии: актуальные проблемы клинической и молекулярной цитогенетики: сборник научных трудов / под. ред. В.А. Степанова. Вып. 12. – Томск: Литературное бюро, 2019. – 74 с., 12, 2019	978-5-990805-1-1-8	Ринц	Накопление сообщений о частых дупликациях 12p у пациентов с клинической картиной спирохеты Паллистера - Каллана может способствовать выделению конституционального заболевания. Обследованный нами пациент имеет для подтверждения перекрывающиеся дупликации, затрагивающие целое короткое плечо армозомы 12, что не позволяет выделить какой-либо минимальный критический регион. В то же время обращает на себя внимание наличие преаксиальной полидактилии, не характерной для данного заболевания, но которая ранее была отмечена у пациента с частичной гексасомией 12p, имеющей в кариотипе две перекрывающиеся 12p(10) в мозаичном состоянии. Не исключено, что регион перекрывающихся двух дупликаций у нашего пациента 12p13.1-p12.1 может содержать кандидатные гены для этого фенотипического признака.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	44

№ п/п	Вид публикации	Наименование публикации	DOI публикации	Автор(ы)	Издание, номер, год	ISSN / ISBN издания	Индексация издания	Краткое описание научных результатов, полученных на оборудовании ЦКП	Наличие в публикации ссылки на ЦКП	Страница, содержащая ссылку на ЦКП
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
25.	тезисы	Особенности динамического мезогенеза коллоидов хромосома человека в индуцированных плюрипотентных стволовых клетках		Никитина Татьяна Владимировна, Кашпарова Анна Александровна, Мензоров А.Г., Яковлева Ю.С., и др.	Генетика человека и патология: актуальные проблемы клинической и молекулярной цитогенетики: сборник научных трудов / под ред. В.А. Степанова. Вып. 12. - Томск: Литературное бюро, 2019. - 74 с., 12, 2019	978-5-990805-1-8	Риц	Молекулярно-цитогенетическая характеристика с помощью микрочипов, проведенная для линии ПАГ6-6 на 25-м пассаже, обнаружила амплификацию размером 26 Мб в регионе 13q31.3 (agt Dg19) 13q31.3(93249240_93275647)×3), затрагивающую еристринный ген GFC5 и не описанную в Фибробластах, терминальную делецию 13q34 размером 2,53 Мб (agt Dg19) 13q34(112562402_115092648)×1) и трисомию по хромосоме 17. В линии ПАГ6-23 на P11 идентифицирована только делеция 13q34 (agt Dg19) 13q34(113105619_115092648)×1) размером 1,987 Мб, который соответствует области потери гетерозиготности chr13:113127471_115064542 размером 13 Мб. Один из наиболее паттернов гибридных профилей хромосом 13 был получен для линии ПАГ6-25 на 12-м пассаже: множественная делеция в хромосоме 13 и область потери гетерозиготности chr13:34946188-115064542 размером 80,116 Мб. Кроме того, что указательно на хромосоме 13 в окружении регионов делений выделен участок размером 5,333 Мб с нормальной копировальностью (agt Dg19) 13q14.11-q14.13(40740325_46832973)×2). Возможно, что в результате делеции копийной хромосомы 13 в ходе клеточных делений образовались паттерны супердупликации фрагмент, в котором слова провозглаши терминальные амплификации и делеции, предрасполагающие к образованию локуса кольца. В линии ПАГ6-36 на 9-м пассаже также выделены множественные делеции на хромосоме 13 и три области потери гетерозиготности chr13:37864292-54556304, chr13:4119_1300-353684425 и chr13:9443756-115064542 размером 16,692, 32,472 и 20,627 Мб соответственно. Приведенные результаты указывают на выраженную фрагментацию хромосомы 13 и на клеточную гетерогенность линий ПАГ6-25 и ПАГ6-36. Таким образом, митотическая стабильность КХ в ИПСК отличается для линий с t(13) и g(22). Наблюдается разная степень динамического мозаицизма t(13) в разных линиях ИПСК, а плерипотентное состояние совместно с довольно широким спектром каритинов.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	48
26.	тезисы	Влияние локуса генов ADAMTS1, THBS1 и VEGFX2 на частоту хромосомных нарушений и рецидивно-индуцированный ответ в опухолевых клетках		Савченко Рената Ренатовна, Васильев Станислав Анатольевич, Фишман В.С., Мурашкина А.А., Лебедев И.Н.	Генетика человека и патология: актуальные проблемы клинической и молекулярной цитогенетики: сборник научных трудов / под ред. В.А. Степанова. Вып. 12. - Томск: Литературное бюро, 2019. - 74 с., 12, 2019	978-5-990805-1-8	Риц	Носкут-генов ADAMTS1, THBS1 и VEGFX2 приводит к повышению частоты рецидивно-индуцированных микроредер и в случае локуса генов ADAMTS1 и VEGFX2 снижает выживаемость клонок после облучения. Возможно, наблюдаемые клонок обуславливаются снижением в локусах клеточных линиях экспрессии генов, продукты которых вовлечены в процессы репарации двуцепочечных разрывов ДНК.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	55
27.	тезисы	Эпигенетический статус хипериндуцированных генов при нарушениях эмбрионального развития и прерыванном невынашивании беременности		Саженова Елена Александровна, Лебедев Игорь Николаевич	Генетика человека и патология: актуальные проблемы клинической и молекулярной цитогенетики: сборник научных трудов / под ред. В.А. Степанова. Вып. 12. - Томск: Литературное бюро, 2019. - 74 с., 12, 2019	978-5-990805-1-8	Риц	Получены данные свидетельствуют о том, что генотипические нарушения NLRP7 не только в описано, но и при спонтанногенезе, могут быть ассоциированы с установленным аномальным эмбриогенетического статуса импринтированных генов, приводящего в дальнейшем к остановке эмбрионального развития.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	56

№ п/п	Вид публикации	Наименование публикации	DOI публикации	Автор(ы)	Издание, номер, год	ISSN / ISBN издания	Индоксация издания	Краткое описание научных результатов, полученных на оборудовании ЦКП	Наличие в публикации ссылки на ЦКП	Страница содержания для ссылки на ЦКП
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
28.	тезисы	Диагностика типерофической кардиомиопатии методом высокорешающего секвенирования		Салахов Рамиль Ринатович, Зарубин Алексей Андреевич, Палакская Е.Н., Каплев А.С., и др.	Генетика человека и патологии: актуальные проблемы клинической и молекулярной цитогенетики: сборник научных трудов / под. ред. В.А. Степанова. Вып. 12. – Томск: Литературное бюро, 2019. – 74 с., 12, 2019	978-5-990805-1-8	Риц	Полученные результаты подчеркивают генетическую гетерогенность ГКМП и необходимость проведения молекулярно-генетического обследования пациента.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	58
29.	тезисы	Регионы гомозиготности в акстраэмбриональных тканях спонтанных абортусов		Стрелбин Николай Алексеевич, Васильев Станислав Анатольевич, Николаева Татьяна Владимировна, Жигалина Дарья Ивановна, и др.	Генетика человека и патологии: актуальные проблемы клинической и молекулярной цитогенетики: сборник научных трудов / под. ред. В.А. Степанова. Вып. 12. – Томск: Литературное бюро, 2019. – 74 с., 12, 2019	978-5-990805-1-8	Риц	В результате выполнения восторженной работы впервые была показана высокая частота длинных ROH в тканях спонтанных абортусов с нормальным кариотипом из семей с первичным невынашиванием беременности.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	58
30.	тезисы	Хромосомные микрорепубликации с неопределенной клинической значимостью у детей с врожденными пороками сердца		Слепухина Анастасия Александровна, Новикова М.А., Лонакина Мария Евгеньевна, Зубрицкий А.В., и др.	Генетика человека и патологии: актуальные проблемы клинической и молекулярной цитогенетики: сборник научных трудов / под. ред. В.А. Степанова. Вып. 12. – Томск: Литературное бюро, 2019. – 74 с., 12, 2019	978-5-990805-1-8	Риц	Представленные примеры микрорепубликаций демонстрируют, что ключевыми в принятии решения об их клинической значимости являются экспериментальные сведения о локализованных в пределах CNV генах-кандидатах, а также данные об особенностях их клинического проявления.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	60

№ п/п	Вид публикации	Наименование публикации	DOI публикации	Автор(ы)	Издание, номер, год	ISSN / ISBN издания	Индексация издания	Краткое описание научных результатов, полученных на оборудовании ЦКП	Наличие в публикации ссылки на ЦКП	Страница содержания для ссылки на ЦКП
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
31.	тезисы	Случайная находка делеции региона, содержащего ген RMR22, при секвенировании клинического экзема		Тарасенко Наталья Викторовна, Бобушкина Наталья Петровна, Кашварова Анна Александровна, Сапрыга Т.В., и др.	Генетика человека и патология: актуальные проблемы клинической и молекулярной цитогенетики: сборник научных трудов / под. ред. В.А. Степанова. Вып. 12. – Томск: Литературное бюро, 2019. – 74 с., 12, 2019	978-5-990805-1-8	Риц	Секвенирование клинического экзема с помощью технологии MPS позволяет определить генетические варианты, не только являющиеся причинными в отношении заболевания, но и клинически не проявляющиеся на момент обследования индивида.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	62
32.	тезисы	CNV и асимметричная инaktivация X-хромосомы у женщин с невынашиванием беременности		Томчаева Екатерина Николаевна, Скрабин Николай Александрович, Дюдакина Мария Евгеньевна, Кашварова Анна Александровна, и др.	Генетика человека и патология: актуальные проблемы клинической и молекулярной цитогенетики: сборник научных трудов / под. ред. В.А. Степанова. Вып. 12. – Томск: Литературное бюро, 2019. – 74 с., 12, 2019	978-5-990805-1-8	Риц	Исследование является одним из первых, в котором были проанализированы как генный состав микрорепетров на X-хромосоме, так и эпигенетические aberrации на данной хромосоме у женщин с невынашиванием беременности.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	65

Руководитель ЦКП



(Скрабин Н.А.)

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук»

Центр коллективного пользования научно-исследовательским оборудованием и экспериментальным биологическим материалом «Медицинская геномика»

Перечень защищенных докторских и кандидатских диссертаций, подготовленных с использованием научного оборудования ЦКП в 2019 году

№ п/п	Наименование работы	Автор работы		Дата защиты	Краткое описание полученных результатов
		ФИО, возраст (лет)	Место работы, должность		
1	2	3	4	5	6
Диссертации на соискание ученой степени доктора наук					
1.	КЛИНИКО-ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ПАЦИЕНТОВ С НЕДИФФЕРЕНЦИРОВАННЫМИ ФОРМАМИ ИНТЕЛЛЕКТУАЛЬНЫХ РАССТРОЙСТВ И ХРОМОСОМНЫМИ МИКРОДУПЛИКАЦИЯМИ	Беляева Елена Олеговна, 31	Научно-исследовательский институт медицинской генетики (НИИ медицинской генетики) Федеральное государственное учреждение «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук» (Томский НИМЦ), младший научный сотрудник	29.10.2019	<p>Диссертации на соискание ученой степени кандидата наук</p> <p>1. У 62% пациентов с недифференцированными формами интеллектуальных расстройств зарегистрированы вариации числа копий участков ДНК, в том числе носителями полиморфных вариантов явились 31%, патогенных - 5%, потенциально патогенных - 20%; сочетаний разных типов CNV (с патогенной и вероятно патогенетической значимостью) 6% индивидов. 2. У 14% пациентов с недифференцированными формами интеллектуальных расстройств выявлены клинически значимые хромосомные микродуPLICATION, 21 локализованные в регионах: 1p34.1, 1p36.32, 1q21.1, 1q25.1q25.2, 1q31.1, 2p12p11.2, 2p25.3, 2p25.3p25.2, 2q12.2q12.3, 2q21.1, 2q23.1, 3p21.31, 3p26.3, 3q12.2, 4q21.21q21.22, 4q31.21, 4q31.23, 5q13.3, 5q33.1, 6p22.2, 7q21.3, 7q34, 7q36.3, 8q11.1q11.21, 8q24.12, 9p24.2, 10p13, 10q11.22, 10q26.3, 11q25, 12p13.31, 12q24.12, 13q13.1, 13q31.3, 14q11.2, 14q31.1, 14q31.2q31.3, 15q22.2, 16p11.2, 16q21, 16q23.1, 20q13.12, Xp11.4, Xp11.22, Xp22.31, Xp22.33, Xq13.1, Xq13.3q21.1. 3. Большая часть хромосомных микродуPLICATION наследуется от условно здоровых родителей: 46% микродуPLICATION локализованы на хромосомах материнского происхождения, а 27% унаследованы от отца. На долю de novo возникших микродуPLICATION приходится 27% верифицированных хромосомных вариантов. 4. Хромосомные микродуPLICATION, имеющие размер до 1,5 млн.п.н., статистически значимо чаще являются унаследованными, по сравнению с хромосомными перестройками большой протяженности ($p = 0,03$). 5. Впервые описанные уникальные микродуPLICATION, имеющие потенциально патогенное значение, затрагивают хромосомные локусы: 3p21.31, 5q33.1, 6p22.2, 7q21.3, 12q24.12, 22q13.32, Xp22.33. Для региона 12q24.12 показаны изменения копииности хромосомного сегмента с частотой 2% в популяционной выборке, а для региона 5q33.1 изменений в числе копий не зарегистрировано. 6. Клинические особенности пациентов, являющихся носителями патогенетически значимых хромосомных микродуPLICATION, характеризуются широким спектром клинических проявлений, включая идентичные, уникальные и зеркальные признаки, по сравнению с фенотипом пациентов, имеющих микроделеции в соответствующих хромосомных регионах.</p>

№ п/п	Наименование работы	Автор работы		Дата защиты	Краткое описание полученных результатов
		ФИО, возраст (лет)	Место работы, должность		
1	2	3	4	5	6
Квалификационные работы					

Руководитель ЦКП

 (Скрябин Н.А.)

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук»

Центр коллективного пользования научно-исследовательским оборудованием и экспериментальным биологическим материалом «Медицинская геномика»

Затраты на содержание научного оборудования ЦКП в 2019 году

1. Затраты на содержание "чистых комнат"

№	Чистое помещение (условное наименование, местоположение)	Оборудование, размещенное в чистом помещении	Площадь чистого помещения, кв. м	Класс чистоты чистого помещения	Размер затрат, руб.	Объем затрат, компенсированных за счет бюджетных средств, выделенных на поддержку и развитие, руб.
1	2	3	4	5	6	7
записи отсутствуют						

2. Затраты на ремонт научного оборудования

№	Оборудование, ремонт которого проводился	Характер ремонтных работ	Размер затрат, руб.	Объем затрат, компенсированных за счет бюджетных средств, выделенных на поддержку и развитие, руб.
1	2	3	4	5
записи отсутствуют				

3. Затраты на метрологическое обеспечение научного оборудования

№	Оборудование, в отношении которого осуществлялось метрологическое обеспечение	Вид работ по метрологическому обеспечению	Размер затрат, руб.	Объем затрат, компенсированных за счет бюджетных средств, выделенных на поддержку и развитие, руб.
1	2	3	4	5
записи отсутствуют				

4. Затраты на аттестацию методик измерений, используемых в работе

№	Наименование методики измерений	Размер затрат, руб.	Объем затрат, компенсированных за счет бюджетных средств, выделенных на поддержку и развитие, руб.
1	2	3	4
записи отсутствуют			

5. Затраты на аккредитацию входящих в состав ЦКП лабораторий

№	Наименование лаборатории	Оборудование, закреплённое за лабораторией	Размер затрат, руб.	Объем затрат, компенсированных за счет бюджетных средств, выделенных на поддержку и развитие, руб.
1	2	3	4	5
записи отсутствуют				

6. Затраты на расходные материалы и комплектующие, возникающие при оказании услуг

№	Оборудование, в отношении которого осуществлены затраты на расходные материалы и комплектующие	Размер затрат (руб.)	Объем затрат, компенсированных за счет бюджетных средств, выделенных на поддержку и развитие, руб.
1	2	3	4
записи отсутствуют			

7. Оплата услуг сервисных центров по обслуживанию научного оборудования

№	Наименование обслуживающей организации (сервисного центра)	Характер выполненных работ	Размер затрат, руб.	Объем затрат, компенсированных за счет бюджетных средств, выделенных на поддержку и развитие, руб.
1	2	3	4	5
записи отсутствуют				

8. Оплата коммунальных услуг

№	Наименование коммунальной услуги	Размер затрат, руб.	Объем затрат, компенсированных за счет бюджетных средств, выделенных на поддержку и развитие, руб.
1	2	3	4
1.	Водоснабжение и водоотведение	950.64	950.64
2.	Потребление электроэнергии	13643.99	13643.99
3.	Отопление	3954.36	3954.36

9. Оплата труда операторов научного оборудования

№	Наименование затрат по оплате труда	Размер затрат, руб.	Объем затрат, компенсированных за счет бюджетных средств, выделенных на поддержку и развитие, руб.
1	2	3	4
записи отсутствуют			

10. Другие накладные расходы на содержание научного оборудования

№	Наименование расходов на содержание научного оборудования	Размер затрат, руб.	Объем затрат, компенсированных за счет бюджетных средств, выделенных на поддержку и развитие, руб.
1	2	3	4
записи отсутствуют			

Общий объем затрат, связанных с деятельностью ЦКП в 2019 году: 18548.99 руб.

Из них компенсировано за счет бюджетных средств, выделенных на поддержку и развитие ЦКП: 18548.99 руб.

Руководитель ЦКП

 (Скрябин Н.А.)

Заместитель главного бухгалтера

 (Максимова А.В.)

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук»

Центр коллективного пользования научно-исследовательским оборудованием и экспериментальным биологическим материалом «Медицинская геномика»

Обучение работе с научным оборудованием в 2019 году

№ п/п	Название курса	Длительность курса, час.	Предмет курса	Количество курсов в отчетном году	Количество обучающихся всего	Количество выданных документов о завершении обучения *	Категория обучающихся
1	2	3	4	5	6	7	8
1.	Диагностика хромосомных болезней методом микроматричной сравнительной геномной гибридизации	36	функциональное использование оборудования	3	3	3	внешние пользователи научного оборудования
2.	Методы секвенирования ДНК по Сэнгеру на автоматическом ДНК-анализаторе	36	функциональное использование оборудования	1	1	1	внешние пользователи научного оборудования
3.	Методы молекулярно-цитогенетической диагностики наследственных заболеваний, связанных с анеупloidией	36	функциональное использование оборудования	1	1	1	внешние пользователи научного оборудования
4.	Инвазивные методы пренатальной диагностики	72	функциональное использование оборудования	3	4	4	внешние пользователи научного оборудования
5.	Базовые молекулярно-генетические методы диагностики наследственных заболеваний человека	36	функциональное использование оборудования	1	2	2	внешние пользователи научного оборудования

* Документом о завершении обучения может быть: сертификат, свидетельство, акт о проведении инструктажа, документ в свободной форме.

Руководитель ЦКП

 (Скрябин Н.А.)

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук»

Центр коллективного пользования научно-исследовательским оборудованием и экспериментальным биологическим материалом «Медицинская геномика»

Сведения о результатах интеллектуальной деятельности, полученных в ходе работ, проведенных с использованием оборудования ЦКП в 2019 году

№ п/п	Наименование РИД	Авторы: ФИО, место работы, должность	Реквизиты охранного документа				
			Правообладатель	Страна	Вид документа	Номер	Дата
1	2	3	4	5	6	7	8
В 2019 году заявок или патентов не было							

Руководитель ЦКП


 (Скрябин Н.А.)

**Федеральное государственное научное учреждение «Томский национальный исследовательский медицинский центр
Российской академии наук»**

**Центр коллективного пользования научно-исследовательским оборудованием и экспериментальным биологическим материалом
«Медицинская геномика»**

Соответствие сайта требованиям к обеспечению открытости и доступности научного оборудования в 2019 году

Адрес сайта ЦКП: <http://www.tnims.ru/ckp/>

№ п/п	Раздел сайта	Адрес страницы сайта, содержащей раздел
1	2	3
1.	Раздел "Общие сведения" (наименование, ФИО руководителя, год создания, направления исследований)	http://www.tnims.ru/ckp/
2.	Раздел "Контактная информация"	http://www.tnims.ru/ckp/
3.	Раздел "Перечень оборудования с указанием производителя, содержащий наименование и основные характеристики приборов, а также сведения о метрологическом обеспечении средств измерений (только для ЦКП)"	http://www.tnims.ru/ckp/oborudovanie/index.php
4.	Раздел "Сведения о календарной загрузке научного оборудования"	
5.	Раздел "Перечень оказываемых типовых услуг с указанием единицы измерения услуги и/или выполняемых работ и порядок определения их стоимости"	http://www.tnims.ru/ckp/ftskp-uslugi/
6.	Раздел "Регламент доступа к имеющемуся оборудованию, предусматривающий порядок выполнения работ и оказания услуг, осуществления экспериментальных разработок в интересах третьих лиц, а также условия допуска непосредственно к работе на оборудовании"	http://www.tnims.ru/ckp/normativnye-dokumenty.php
7.	Раздел "Проект договора на выполнение работ и оказания услуг для проведения научных исследований, а также осуществления экспериментальных разработок"	http://www.tnims.ru/ckp/normativnye-dokumenty.php
8.	Раздел "Форма заявки на выполнение работ и оказание услуг для проведения научных исследований, а также осуществления экспериментальных разработок"	http://www.tnims.ru/ckp/zayavka/index.php
9.	Раздел "Порядок расчета стоимости нестандартных услуг"	
10.	Раздел "Перечень имеющихся методик/методов выполнения измерений"	http://www.tnims.ru/ckp/normativnye-dokumenty.php
11.	Раздел "План работы ЦКП" (формируется на основе поступающих заявок)	http://www.tnims.ru/ckp/normativnye-dokumenty.php

Руководитель ЦКП


(СКРЯБИН Н.А.)

27.05.2020

Центр коллективного пользования научного использования научно-исследовательским оборудованием и экспериментальным биологическим материалом «Медицинская геномика» (код отчета: 694228),
Форма 12

2 из 2

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук»

Центр коллективного пользования научно-исследовательским оборудованием и экспериментальным биологическим материалом «Медицинская геномика»

УТВЕРЖДАЮ

директор

(должность руководителя организации)

Степанов В.А.

(подпись)


27.05.2020



Основные сведения о деятельности ЦКП в 2019 году

1. Балансовая стоимость оборудования ЦКП, млн. рублей:	167.0164
2. Количество единиц оборудования ЦКП стоимостью от 1 млн рублей, ед.:	24
3. Штатная численность сотрудников ЦКП (без совместителей), чел.:	0
4. Общий объем выполненных работ (оказанных услуг), млн. рублей: в том числе в интересах третьих лиц:	44.4304 1.1327
5. Фактическая загрузка оборудования ЦКП, %:	87.60
6. Фактическая загрузка оборудования ЦКП в интересах третьих лиц, %:	25.27
7. Количество организаций-пользователей, ед.:	6

Руководитель ЦКП

 (Скрябин Н.А.)

Заместитель главного бухгалтера

 (Максимова А.В.)