


**СВЕДЕНИЯ О ДЕЯТЕЛЬНОСТИ
ЦЕНТРА КОЛЛЕКТИВНОГО ПОЛЬЗОВАНИЯ
НАУЧНЫМ ОБОРУДОВАНИЕМ
В 2018 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.)

М.П.

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»

Данные о численности сотрудников ЦКП в 2018 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.:	37	3	0
— доктора наук, из них:	8	0	0
молодых, до 40 лет включительно:	2	0	0
— кандидаты наук, из них:	20	3	0
молодых, до 35 лет включительно:	5	0	0
— без ученой степени:	9	0	0
Инженерно-технический персонал, в т.ч.:	5	3	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:	5	3	0
ИТОГО: 42	6	0	0

Руководитель ЦКП


(Скрябин Н.А.)

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

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

Перечень научного оборудования, приобретенного за ЦКП, и время его использования в 2018 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 научного оборудования
									всего	в том числе в интересах третьих лиц		
1		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	1000	900	0	-	собственные средства базовой организации
2.	Комплект оборудования для ПЦР-анализа в реальном времени C1000 Thermal Cycler, CFX (Bio-Rad) (1 ед.)	Амплификаторы для ПЦР "в реальном времени"	C1000 Thermal Cycler, CFX Real-Time system	Bio-Rad	Соединённые Штаты Америки	2010	1151255	860	760	0	-	собственные средства базовой организации
3.	ДНК-секвенатор ABI 3130XL (Applied Biosystems) (1 ед.)	Секвенаторы гелевые	ABI 3130XL	Applied Biosystems	Соединённые Штаты Америки	2009	6506000	860	800	0	-	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	720	450	0	-	собственные средства базовой организации
5.	Секвенатор нового поколения MiSeq (Illumina) (1 ед.)	Секвенаторы нового поколения	MiSeq System	Illumina Inc.	Соединённые Штаты Америки	2013	11993592	1000	500	60	-	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	12		
1	Система генетического анализа PyroMark Q24 (Qiagen) (1 ед.)	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	
6.	Лазерный микродиссектор PALM (Carl Zeiss) (1 ед.)	Прочие приборы для генетического анализа	PyroMark Q24	Qiagen	Соединённые Штаты Америки	2012	3534737	860	700	0	-	собственные средства базовой организации	
7.	Программно-аппаратный комплекс для цифровой ПЦР QX200 Droplet Digital PCR (Bio-Rad) (1 ед.)	Прочие устройства для накопления биологического материала	PALM	Carl Zeiss	Германия	2013	17711000	860	500	0	-	собственные средства базовой организации	
8.	Амплификатор реального времени AgriaMx Real-time PCR System (Agilent Technologies) (1 ед.)	Установки для цифровой капельной ПЦР	QX200	Bio-Rad Laboratories	Соединённые Штаты Америки	2016	8556734	860	300	0	-	собственные средства базовой организации	
9.	Амплификатор реального времени AgriaMx Real-time PCR System (Agilent Technologies) (1 ед.)	Амплификаторы для ПЦР "в реальном времени"	AgriaMx Real-time PCR System	Agilent Technologies (Аджилент Текнолоджиз)	Соединённые Штаты Америки	2014	1158000	860	800	800	-	собственные средства базовой организации	

Руководитель ЦКП

Главный бухгалтер организации

 (Скрябин Н.А.)

 (Юрьева Л.И.)


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 2018 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	
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.	Комплект оборудования для ПЦР-анализа в реальном времени C1000 Thermal Cycler, CFX Real-Time system (Bio-Rad)	26.65	0	5.5	100	190	322.15	
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.	Секвенатор нового поколения MiSeq (Illumina)	892	0	5	603	500	2000	
6.	Система генетического анализа PyroMark Q24 (Qiagen)	58.42	0	5.5	100	190	353.92	
7.	Лазерный микродиссектор PALM (Carl Zeiss)	365.24	0	5.5	0	190	560.74	
8.	Программно-аппаратный комплекс для цифровой ПЦР QX200 Droplet Digital PCR (Bio-Rad)	636.66	0	5.5	100	100	842.16	
9.	Амплификатор реального времени AriaMx Real-time PCR System (Agilent Technologies)	86	0	2	200	157	445	

Руководитель ЦКП

 (Скрябин Н.А.)

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

Центр коллективного пользования научного оборудования и экспериментальным биологическим материалом «Медицинская геномика»

Перечень методик, используемых ЦКП в 2018 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 «Томский национальный исследовательский медицинский центр
Российской академии наук»**

**Центр коллективного пользования научного оборудования и экспериментальным биологическим материалом
«Медицинская геномика»**

Перечень выполненных работ/оказанных услуг ЦКП в 2018 году

№ п/п	Наименование работ (услуги)	Раздел классификатора работ (услуги)	Используемое научное оборудование	Используемая методика	Продолжительность выполнения работ (оказания услуги), час. (t)	Себестоимость (затраты) 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.	Стоимостью выполненной работы (оказанной услуги) по договору, руб.
							Всего:	Внешним заказчиком			
1	Выделение РНК из скелетной мышцы мышей линии C57BL/6 методом гуанидин-тиоцианат-фенол-хлороформной экстракции с гомогенизацией образцов в жидком азоте	3 животные, РНК, иные методы исследования	4 Амплификатор реального времени AgtaMx Real-time PCR System (Agilent Technologies)	5	6 220.00	7 97900.00	8 1	9 1	10 97900.00	11 99000.00	12 99000.00
2.	Выделение РНК, оценка качества РНК, обратная транскрипция в кДНК, разработка праймеров и анализ экспрессии 3 генов	3 человек, ДНК, РНК, иные методы исследования	4 Амплификатор реального времени AgtaMx Real-time PCR System (Agilent Technologies)	5	6 580.00	7 258100.00	8 1	9 1	10 258100.00	11 260000.00	12 260000.00

№ п/л	Наименование работ (услуги)	Раздел классификатора работ (услуги)	Используемое научное оборудование	Используемая методика	Продолжительность 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) выполнения работ (оказания услуги) по одному 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
3.	Секвенирование метагенома методом массового параллельного секвенирования	микрорганизмы, человек, ДНК, иные методы исследования	Секвенатор нового поколения MiSeq (Illumina)		60.00	120000.00	1	1	120000.00	120000.00	120000.00
4.	Роль регуляторных участков генома в подтвержденности к осложненному течению беременности	человек, ДНК, иные методы исследования	Комплект оборудования для ПЦР-анализа в реальном времени C1000 Thermal Cycler, CFX Real-Time system (Bio-Rad)		300.00	96645.00	1	0	96645.00	96645.00	96645.00
5.	Идентификация X-сцепленных участков генома, связанных с нарушением инaktivации X-хромосомы и эмбрионально-стволовую у человека	человек, ДНК, иные методы исследования	Система генетического анализа PuroMark Q24 (Qiagen)		350.00	123872.00	1	0	123872.00	123872.00	123872.00
6.	Сравнительный анализ генетических основ фиброгенеза при некоторых патологических состояниях человека	человек, ДНК, иные методы исследования	Тандемный масс-спектрометр MassARRAY (Sequenom)		325.00	194421.50	1	0	194421.50	194421.50	194421.50

№ п/п	Наименование работы (услуги)	Раздел классификатора работы (услуги)	Используемое научное оборудование	Используемая методика	Продолжительность разовой работы (оказание услуги), час. (t)	Себестоимость разовой работы (оказание услуги), руб. (S)	Количество выполненных работ (оказанных услуг), ед.		Общие затраты на выполнение работы (оказание услуги), руб.	Стоимость (цена) разовой работы (оказание 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
7.	Эпигенетическое взаимодействие митохондриального и ядерного геномов при атеросклерозе	человек, ДНК, иные методы исследования	Программно-аппаратный комплекс для цифровой ПЦР QX200 Droplet Digital PCR (Bio-Rad)		300.00	252648.00	1	0	252648.00	252648.00	252648.00
8.	Исследование адаптивной эволюции популяций человека и естественного отбора в условиях высокогорья	человек, ДНК, иные методы исследования	ДНК-секвенатор ABI 3130XL (Applied Biosystems)		400.00	165212.00	1	0	165212.00	165212.00	165212.00
9.	Анализ родоплеменной структуры коренных этносов Южной Сибири на основе изучения популяционного генофонда по ДНК-маркерам Y-хромосомы	человек, ДНК, иные методы исследования	ДНК-секвенатор ABI 3130XL (Applied Biosystems)		400.00	165212.00	1	0	165212.00	165212.00	165212.00
10.	Эволюционная генетика ожирения	человек, ДНК, иные методы исследования	Тандемный масс-спектрометр MassARRAY (Sequenom)		325.00	194421.50	1	0	194421.50	194421.50	194421.50
11.	Популяционная геномика и транскриптомика человека: поиск сигналов нетральной эволюции	человек, ДНК, иные методы исследования	Лазерный микродиссектор PALM (Carl Zeiss)		250.00	140185.00	1	0	140185.00	140185.00	140185.00

Центр коллективного пользования научно-исследовательским оборудованием и экспериментальным биологическим материалом «Медицинская геномика» (код отчета: 606549), Форма 5

№ п/п	Наименование работы (услуги)	Раздел классификатора работы (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
12.	Клеточные и молекулярные механизмы патогенеза хромосомных болезней	человек, ДНК, иные методы исследования	Комплект оборудования для ПЦР-анализа в реальном времени С1000 Thermal Cycler, CFX Real-Time system (Bio-Rad)		300.00	96645.00	1	0	96645.00	96645.00	96645.00
13.	Нормализация каротина индуцированных плюрипотентных стволовых клеток как основа хромосомной терапии болезней человека	человек, ДНК, иные методы исследования	Лазерный микродиссектор PALM (Carl Zeiss)		250.00	140185.00	1	0	140185.00	140185.00	140185.00
14.	Роль мейотического сайленсинга структурных вариаций генома в возникновении парамутаций и неполной пенетрантности хромосомной патологии у человека	человек, ДНК, иные методы исследования	Секвенатор нового поколения MiSeq (Illumina)		240.00	480000.00	1	0	480000.00	480000.00	480000.00
15.	Эпитенетический профиль клеток артериальной стенки человека при атеросклерозе	человек, ДНК, иные методы исследования	Система генетического анализа RufoMark Q24 (Qiagen)		350.00	123872.00	1	0	123872.00	123872.00	123872.00

Центр коллективного пользования научно-исследовательским оборудованием и экспериментальным биологическим материалом «Медицинская геномика» (код отчета: 608549), форма 5

№ п/п	Наименование работы (услуги)	Раздел классификатора работы (услуги)	Используемое научное оборудование	Используемая методика	Продолжительность разовой работы (оказания услуги), час. (t)	Себестоимость (заграты) выполнения 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 выполнено и работы (оказанной услуги) по одному договору, руб.
							Всего:	Внешним заказчикам			
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
16.	Генетические основы вариабельности когнитивных функций у людей пожилого возраста и у пациентов с болезнью Альцгеймера	человек, ДНК, иные методы исследования	Комплект оборудования для ПЦР-анализа в реальном времени С1000 Thermal Cycler, CFX Real-Time system (Bio-Rad)		160.00	51544.00	1	0	51544.00	51544.00	51544.00
17.	Эпигенетические механизмы регуляции активности генов микроРНК при манифестном атеросклерозе у человека	человек, РНК, иные методы исследования	Секвенатор нового поколения MiSeq (Illumina)		200.00	400000.00	1	0	400000.00	400000.00	400000.00
18.	Эпигенетическая регуляция ответа клеток на повреждение ДНК	человек, ДНК, иные методы исследования	Флуоресцентный моторизованный микроскоп Axio Imager M1 (Carl Zeiss)		900.00	190674.00	1	0	190674.00	190674.00	190674.00
19.	Структура неравновесия по сцеплению генов, ассоциированных с когнитивными способностями в популяциях Северной Евразии	человек, ДНК, иные методы исследования	Тандемный масс-спектрометр MassARRAY (Sequenom)		125.00	74777.50	1	0	74777.50	74777.50	74777.50

Руководитель ЦКП

 (Скрябин Н.А.)

Центр коллективного пользования научно-исследовательским оборудованием и экспериментальным биологическим материалом «Медицинская геномика» (код отчета: 608549), форма 5

06.05.2019

5 из 6

Себестоимости работы/услуги (S) рассчитывается по формуле:

$$S=(t1*F1)+(t2*F2)+(tn*Fn), \text{ где}$$

t1,t2,tn - время использования единицы оборудования, на котором выполняется работа/оказывается услуга, час.

F1, F2, Fn - 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 научно-исследовательским оборудованием и экспериментальным биологическим материалом «Медицинская геномика»

Перечень организаций-пользователей научным оборудованием ЦКП в 2018 году

1. Федеральное государственное учреждение высшего образования "Национальный исследовательский Томский государственный университет"

Является базовой организацией: Нет
 Страна: Россия
 Ведомственная принадлежность: Минобрнауки России (ВУЗ)
 Федеральный округ: Сибирский
 Тип: учебное заведение

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

№ п/п	Наименование работы (услуги)	Количество выполненных работ (оказанных услуг)
	2	3
1	Выделение РНК из скелетной мышцы мышей линии C57BL/6 методом гуанидин-тиоцианат-фенол-хлороформной экстракции с гомогенизацией образцов в жидком азоте	1
2	Выделение РНК, оценка качества РНК, обратная транскрипция в кДНК, разработка праймеров и анализ экспрессии 3 генов	1

Количество выполненных работ (оказанных услуг), всего: 2

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

2. Федеральное государственное бюджетное учреждение высшего образования "Кемеровский государственный университет"

Является базовой организацией: Нет
 Страна: Россия
 Ведомственная принадлежность: Минобрнауки России (ВУЗ)
 Федеральный округ: Сибирский
 Тип: учебное заведение

Работы (услуги), выполненные (оказанные) для организации-пользователя "Федеральное государственное бюджетное учреждение высшего образования"

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

"Кемеровский государственный университет"

№ п/п	Наименование работы (услуги)	Количество выполненных работ (оказанных услуг)
1	2	3
1	Секвенирование метабенома методом массового параллельного секвенирования	1

Количество выполненных работ (оказанных услуг), всего: 1

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

3. Научно исследовательский институт медицинской генетики Томского национального исследовательского медицинского центра Российской академии наук

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

Работы (услуги), выполненные (оказанные) для организации-пользователя "Научно исследовательский институт медицинской генетики Томского национального исследовательского медицинского центра Российской академии наук"

№ п/п	Наименование работы (услуги)	Количество выполненных работ (оказанных услуг)
1	2	3
1	Анализ родоплеменной структуры коренных этносов Южной Сибири на основе изучения популяционного генофонда по ДНК-маркерам Y-хромосомы	1
2	Генетические основы вариабельности когнитивных функций у людей пожилого возраста и у пациентов с болезнью Альцгеймера	1
3	Идентификация X-сплеленных участков генома, связанных с нарушением инактивации X-хромосомы и эмбриональностью у человека	1
4	Исследование адаптивной эволюции генофонда популяций человека и естественного отбора в условиях высокогорья	1
5	Клеточные и молекулярные механизмы патогенеза хромосомных болезней	1
6	Нормализация кариотипа индуцированных плюрипотентных стволовых клеток как основа хромосомной терапии болезней человека	1
7	Популяционная геномика и транскриптомика человека: поиск сигналов нетральной эволюции	1
8	Роль мейотического сайленсинга структурных вариаций генома в возникновении парамутаций и неполной пенетрантности хромосомной патологии у человека	1
9	Роль регуляторных участков генома в поврежденности к осложненному течению беременности	1
10	Сравнительный анализ генетических основ фиброгенеза при некоторых патологических состояниях человека	1
11	Структура неравномерности по сцеплению генов, ассоциированных с когнитивными способностями в популяциях Северной Евразии	1
12	Эволюционная генетика ожирения	1
13	Эпигенетическая регуляция ответа клеток на повреждение ДНК	1

№ п/п	Наименование работы (услуги)	Количество выполненных работ (оказанных услуг)
1	2	3
14	Эпигенетические механизмы регуляции активности генов микроРНК при манифестном атеросклерозе у человека	1
15	Эпигенетический профиль клеток артериальной стенки человека при атеросклерозе	1
16	Эпигенетическое взаимодействие митохондриального и ядерного геномов при атеросклерозе	1

Количество выполненных работ (оказанных услуг), всего: 16

Количество выполненных работ (оказанных услуг), руководство которыми со стороны организации-пользователя осуществлял исследователь возрастом до 39 лет: 4

Руководитель ЦКП

 (Скрябин Н.А.)

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 2018 год

№ п/п	Вид публикации	Наименование публикации	DOI публикации	Автор(ы)	Издание, номер, год	ISSN 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
1.	научная статья	Эволюционно-генетический анализ роли регуляторных участков гена NDRG1 в формировании наследственной предрасположенности к преэклампсии в популяциях различного этнического происхождения	10.25557/2073-7998.2018.01.32-36	Сереброва В.Н., Грифонова Е.А., Степанов В.А.	Медицинская генетика, Т.17, № 1, 2018	2073-7998	ВАК, РИНЦ	Регуляторные однонуклеотидные полиморфные варианты (rSNP) представляют большой интерес для исследователей, поскольку играют значимую роль в развитии различных патологических состояний человека путем изменения уровня экспрессии кандидатных генов, однако относятся к наименее изученной функциональной группе SNP. Целью данного исследования было изучение генетической компоненты преэклампсии (ПЭ) по системе rSNP нового гена кандидата NDRG1 и выявление роли естественного отбора в ее формировании. В представленной работе изучено четыре rSNP. Исследование проводилось в различных этнических группах (русские, якуты и буряты). Полученные данные показали ассоциацию с развитием ПЭ трех rSNP гена NDRG1: rs12678229, rs2227262 и rs3802252. Выявлено действие слабого отрицательного отбора для rs2227262. Результаты исследования могут свидетельствовать о значимой роли rSNP нового гена-кандидата NDRG1 в формировании вариабельности уровня экспрессии плацентарной ткани при физиологично протекающей беременности и ПЭ.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	32

№ п/п	Вид публикации	Наименование публикации	DOI публикации	Автор(ы)	Издание, номер, год	ISSN 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
2.	научная статья	Связь генетической структуры популяций человека с географическими климатическими параметрами	10.25557/2073-7998.2018.01.37-40	Попович А.А., Вагайцева К.В., Бочарова А.В., Степанов В.А.	Медицинская генетика, Т.17, № 1, 2018	2073-7998	ВАК; РИНЦ	Популяции человека проживают в различных условиях среды обитания, которые требуют адаптации, особенно к экстремальным средям факторам. Действие адаптивной эволюции отражается и на генетической структуре популяций человека. В настоящее время исследования были проведены анализ вариативности 25 однонуклеотидных полиморфизмов (SNP), связанных с адаптацией к холодному климату, в мировых популяциях. Показано влияние климатических и географических факторов на генетическое разнообразие популяций человека. Выявлен рост генетического разнообразия по изученным маркерам от Африки по мере расселения современного человека по земному шару. Вероятно, высокая частота аллелей, ассоциированных с адаптацией к климату, в некоторых популяциях человека может быть объяснена в рамках гипотезы канализации/деканализации геном-феномных отношений в ходе расселения современного человека.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	37
3.	научная статья	Генетические варианты, связанные с нарушениями когнитивных функций при болезни Альцгеймера	10.25557/2073-7998.2018.01.14-19	Бочарова А.В., Марусин А.В., Макеева О.А., Жукова И.А., Жукова Н.Г., Алифирова В.М., Степанов В.А.	Медицинская генетика, Т.17, № 1, 2018	2073-7998	ВАК; РИНЦ	Проведено репликативное ассоциативное исследование в дизайне случай-контроль 30 однонуклеотидных полиморфных вариантов генов, показавших высокостатистическую ассоциацию с когнитивными функциями, болезнью Альцгеймера (БА) или шизофренией по данным полногеномных ассоциативных исследований и метаанализам. Была установлена статистически достоверная ассоциация полиморфного варианта rs12922317 гена SNX29 с фенотипом БА, что в других работах не встречалось. Минорный аллель G rs12922317 гена SNX29 достоверно чаще встречался среди больных БА по сравнению с контрольной группой (OR = 1.57, 95% CI 1.14–2.16, p = 0.006). В других работах была показана роль полиморфного маркера rs12922317 гена SNX29 в развитии таких заболеваний, как шизофрения, В-клеточная лимфома яичка и эпителиальная овариальная карцинома.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	14

№ п/п	Вид публикации	Наименование публикации	DOI публикации	Автор(ы)	Издание, номер, год	ISSN 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
4.	научная статья	Роль генов ангиогенеза и эндотелиальной дисфункции в формировании структуры наследственной предрасположенности к привязанному невынашиванию беременности	10.25557/2073-7998.2018.03.34-42	Трифопова Е.А., Габдуллина Т.В., Сереброва В.Н., Ершов Н.И., Степанов В.А.	Медицинская генетика, Т.17, № 1, 2018	2073-7998	ВАК; РИНЦ	В настоящее время продолжается активный поиск генетических предикторов привязанного невынашивания беременности (ПНВ), являющегося одной из наиболее важных проблем, оказывающих отрицательное воздействие на репродуктивное здоровье женщины и обуславливающих высокие показатели перинатальной заболеваемости и смертности. Поскольку невынашивание беременности рассматривается большинством авторов как многофакторное состояние, то ген-геновые взаимодействия могут играть важную роль в этиологии данного заболевания, являясь одним из источников его «недостающей наследуемости» («missing heritability»). В связи с этим, целью представленной работы являлся анализ ассоциации с ПНВ полиморфных вариантов генов ангиогенеза и эндотелиальной дисфункции, а также поиск межгеновых взаимодействий, играющих значимую роль в формировании генетической предрасположенности к данной патологии. Показано, что в качестве генетических факторов, ассоциированных с предрасположенностью к данной патологии в русской этнической группе можно выделить аллели 677T гена MTHFR и 894T гена NOS3, а также генотипы 936CT и 936TT гена VEGF. Прдемонстрирована значимая роль аддитивного и эпистатического эффектов межгеновых взаимодействий изученных полиморфных вариантов генов SERPINE-1, ACE, NOS3, MTHFR и VEGF в формировании генетической архитектуры ПНВ. Полученные результаты свидетельствуют о более высокой информативности оценки риска развития невынашивания беременности при анализе комбинации генотипов нескольких аллельных вариантов по сравнению с данными, полученными на уровне отдельных полиморфных маркеров.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	34

№ п/п	Вид публикации	Наименование публикации	DOI публикаци	Автор(ы)	Издание, номер, год	ISSN издания	Индексация издания	Краткое описание научных результатов, полученных на оборудовании ЦКП	Наличие в публикации ссылки на ЦКП	Страница, содержащая ссылку на ЦКП
	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
5.	научная статья	A novel polymorphism in the promoter of the CYP4A11 gene is associated with susceptibility to coronary artery disease	10.1155/2018/5812802	Sirotna S., Ponomarenko I., Kharchenko A., Bukanova M., Bocharova A., Vagaytseva K., Stepanov V.A., Churnosov M., Solodilova M., Polonikov A.	Disease Markers, 0, 2018	0278-0240	BAK; Web of Science; Scopus	Enzymes CYP4A11 and CYP4F2 are involved in biosynthesis of vasoactive 20-hydroxyecosatetraenoic acid and may contribute to pathogenesis of coronary artery disease (CAD). We investigated whether polymorphisms of the CYP4A11 and CYP4F2 genes are associated with the risk of CAD in Russian population. DNA samples from 1323 unrelated subjects (637 angiographically confirmed CAD patients and 686 age- and sex-matched healthy individuals) were genotyped for polymorphisms rs3890011, rs9332978, and rs9333029 of CYP4A11 and rs3093098 and rs1558139 of CYP4F2 using the Mass-ARRAY 4 system. SNPs rs3890011 and rs9332978 of CYP4A11 were associated with increased risk of CAD in women: OR = 1.26, 95% CI: 1.02-1.57, P=0.004, and Q=0.01 and OR = 1.45, 95% CI: 1.13-1.87, P=0.004, and Q=0.01, respectively. Haplotype G-C-A of CYP4A11 was associated with increased risk of CAD (adjusted OR = 1.41, 95% CI: 1.12-1.78, and P=0.0036). Epistatic interactions were found between rs9332978 of CYP4A11 and rs1558139 of CYP4F2 (Interaction=0.025). In silico analysis allowed identifying that SNP rs9332978 is located at a binding site for multiple transcription factors; many of them are known to regulate the pathways involved in the pathogenesis of CAD. This is the first study in Europeans that reported association between polymorphisms rs9332978 of CYP4A11 and susceptibility to coronary artery disease.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	2

№ п/п	Вид публикации	Наименование публикации	DOI публикации	Автор(ы)	Издание, номер, год	ISSN 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
6.	научная статья	Неслучайное распределение карิโอ типов эмбрионов у женщин с привычным невынашиванием беременности	10.25557/2073-7998.2018.01.50-56	Никитина Т.В., Жигалина Д.И., Саженова Е.А., Толмачева Е.Н., Скрыбин Н.А., Лебедев И.Н.	Медицинская генетика, Т.17, № 1, 2018	2073-7998	ВАК; РИНЦ	<p>Привычное невынашивание беременности (ПНБ) — это потеря двух и более беременностей подряд, затрагивающая до 5% супружеских пар в популяции. Средняя частота хромосомных аномалий у спонтанных абортусов человека составляет около 50%, и если считать возникновение хромосомных аномалий случайным событием, то, независимо от кариотипа первого выкидыша, последующий в половине случаев должен быть цитогенетически нормальным. Целью данной работы было определить, существует ли закономерная повторяемость хромосомной конституции у спонтанных абортусов от одной супружеской пары.</p> <p>Прокариотипировано 108 случаев повторной гибели эмбриона в 51 семье. Кариотип абортусов был получен с использованием комбинации нескольких методов: стандартного цитогенетического анализа, сравнительной геномной гибридизации (CGH), флуоресцентной гибридизации in situ (FISH) и сравнительной геномной гибридизации на микрочипах (aCGH) (73, 29, 3 и 3 образца соответственно). Среди обследованных женщин 35% (18/51) были здоровы, а 59% (30/51) имели заболевания женской половой сферы, ассоциированные с ПНБ. Отношение шансов (OR) потери второго эмбриона с таким же кариотипом (нормальным или аномальным), как и у первого абортуса, составило 6,98 (95% CI: 2,04—23,88; $p = 0,0013$). У 19 женщин из 51 (37%) все погибшие зародыши были с нормальным кариотипом, причем у 7 из этих женщин не было выявлено патологии, обуславливающей невынашивание беременности. Оба выкидыша с аномальными кариотипами имели 35% (18/51) женщин, из них у 6 женщин аномалии эмбрионов представляли собой повторные трисомии по различным хромосомам (тетраотрисомии), еще в одной семье оба абортуса имели трисомию 16. Одинадцать случаев повторной гибели эмбрионов оказались сочетанием различных типов аномалий. Средний возраст женщин с двумя выкидышами с различными типами вышле, чем у женщин с двумя выкидышами с различными типами аномалий ($33,1 \pm 3,45$ и $28,7 \pm 5,78$ года соответственно, $p = 0,025$). Вероятность того, что последующий абортус будет иметь такой же кариотип (нормальный или аномальный), что и предыдущий, повышена. Повторные выкидыши с нормальным кариотипом могут быть обусловлены наличием у женщин этнологических факторов невынашивания, не диагностируемых стандартными методами обследования. Некоторые пациенты с повторными трисомиями абортусов, возможно, имеют более высокий риск хромосомного нерасхождения, чем другие женщины в том же возрасте. Сочетание у абортусов от одной женщины аберраций различных типов скорее всего случайно; маловероятно, чтобы наличие конкретного типа аномалии могло быть связано с повышенным риском возникновения другого типа аномалий, так как их формирование обусловлено различными механизмами.</p>	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	50

№ п/п	Вид публикации	Наименование публикации	DOI публикации	Автор(ы)	Издание, номер, год	ISSN 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
7.	научная статья	Влияние инактивации X-хромосома на фенотипические проявления транслокаций X, аутосома	10.25557/2073-7998.2018.02.39-45	Толмачева Е.Н., Схрябин Н.А., Сейтова Г.Н., Суханова Н.Н., Черемных А.Д., Назаренко Л.П., Лебедев И.Н.	Медицинская генетика, Т.17, № 2, 2018	2073-7998	ВАК; РИНЦ	Фенотипические проявления транслокаций X, аутосома, в отличие от транслокаций аутосома-аутосома, часто зависят от нескольких факторов: расположения точек разрыва на обеих хромосомах и особенностей инактивации X-хромосома. Благодаря развитию молекулярно-цитогенетических и генетических методов в настоящее время мы можем более детально исследовать каждый конкретный случай таких транслокаций, что позволяет глубже понять причины проявления патологического фенотипа. Цель исследования — оценить влияние инактивации X-хромосома на клинические проявления различных транслокаций X, аутосома. С использованием матричной сравнительной геномной гибридизации (aCGH, 8x60K, Agilent Technologies) и метилчувствительной ПЦР проанализированы хромосомные мутации и уточнены точки разрыва, а также оценен характер инактивации X-хромосома у трех пациенток женского пола с различными транслокациями X, аутосома. В случае несбалансированной транслокации 46,X,t(X;3)(p11.3;q21.3) инактивация X-хромосома оказывает протективное действие на фенотип, тогда как сбалансированная транслокация 46,X,t(X;9)(q22;q13) у второй пациентки проявляется тяжелой клиническими симптомами вследствие возможной частичной функциональной моносомии хромосома 9. Кроме того, на фенотип пациентки может оказывать влияние дополнительная микроделеция, выявленная в субсегменте 22q11.22 методом aCGH. И, наконец, в случае, когда в транслокации 46,X,t(X;10)(p22.2;q11.2) задействован дистальный район короткого плеча X-хромосома, процесс инактивации не связан с фенотипом пациента, так как регион Xp22.2 избегает инактивации. Для детального анализа фенотипических проявлений транслокаций X, аутосома необходим комплексный подход, включающий цитогенетические, молекулярно-цитогенетические методы анализа структуры хромосом и анализ характера инактивации X-хромосома.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	39

№ п/п	Вид публикации	Наименование публикации	DOI публикации	Автор(ы)	Издание, номер, год	ISSN 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
8.	научная статья	Анализ CNVs при анеуплоидии и неразвивающейся беременности	10.25557/2073-7998.2018.03.49-54	Савченко Р.Р., Кашеварова А.А., Скрыбин Н.А., Жигалина Д.И., Лопаткина М.Е., Никитина Т.В., Васильев С.А., Лебедев И.Н.	Медицинская генетика, Т.17, № 3, 2018	2073-7998	ВАК; РИНЦ	Несмотря на высокую частоту репродуктивных потерь, характерную для человека, вариации числа копий участков ДНК (CNVs) как одна из возможных причин невынашивания беременности остаются малоизученными. В связи с этим целью настоящего исследования являлся анализ CNVs при анеуплоидии и неразвивающейся беременности. Исследовано 29 образцов внезародышевых тканей спонтанных абортусов первого триместра беременности, полученных от женщин с диагнозом анеуплоидия, и 18 образцов тканей, полученных от женщин с диагнозом неразвивающаяся беременность. Идентификация CNVs проведена методом матричной сравнительной геномной гибридизации (aCGH) на ДНК-микрочипах высокого разрешения. Выявлено 299 CNVs при анеуплоидии и 132 CNVs при неразвивающейся беременности. Некоторые потенциально патогенетически значимые CNVs были верифицированы методом ПЦР в реальном времени. При анеуплоидии выявлено 19 (54,3%) потенциально патогенетически значимых микроделетий и 16 (45,7%), микродупликаций, в то время как при неразвивающейся беременности в обследованной нами выборке обнаружены исключительно микродупликации хромосомных участков.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	49
9.	научная статья	Индекс метилирования импринтированных генов GRB10 и GNAS при нарушениях эмбрионального развития человека	10.25557/2073-7998.2018.03.8-12	Саженова Е.А., Никитина Т.В., Марков А.В., Скрыбин Н.А., Васильев С.А., Толмачева Е.Н., Назаренко М.С., Лебедев И.Н.	Медицинская генетика, Т.17, № 3, 2018	2073-7998	ВАК; РИНЦ	В настоящем исследовании в группе спонтанных абортусов I триместра беременности с нормальным кариотипом проведен анализ индекса метилирования импринтированных генов GNAS (NESP55) и GRB10. Исследование выполнено с использованием образцов экстраэмбриональной мезодермы 47 спонтанных абортусов и 45 индуцированных абортусов, составивших контрольную группу. Показано статистически значимое увеличение индекса метилирования импринтированного гена NESP55 и снижение индекса метилирования гена GRB10 у спонтанных абортусов. Исходя из функции исследуемых импринтированных генов можно предположить, что увеличение индекса метилирования гена NESP55 и его снижение в GRB10 могли усиливать подавление роста эмбриона и привести к остановке его развития.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	8

№ п/п	Вид публикации	Наименование публикации	DOI публикация	Автор(ы)	Издание, номер, год	ISSN издания	Индексация издания	Краткое описание научных результатов, полученных на оборудовании ЦКП	Наличие в публикации ссылки на ЦКП	Страница, содержащая ссылку на ЦКП
10.	научная статья	Атага-СГН в диагностике геномных болезней у детей с врожденными пороками сердца и экстракардиальной патологией	10.25557/2073-7998.2018.03.23-29	Слепухина А.А., Скрыбин Н.А., Кашеварова А.А., Новикова М.А., Лифшиц Г.И., Лебедев И.Н.	Медицинская генетика, Т.17, № 3, 2018	2073-7998	ВАК; РИНЦ	Каждый сотый новорожденный имеет порок сердца, и в 10% случаев они являются причиной младенческой смертности. Генетические изменения могут стать основой возникновения сердечно-сосудистых аномалий. У части пациентов с врожденными пороками сердца, сопровождающимися экстракардиальной патологией, могут быть выявлены патогенные варианты числа копий ДНК. В настоящем исследовании 15 пациентам в возрасте от 1 месяца до 4 лет, перенесшим оперативное лечение по поводу врожденного порока сердца, был проведен полногеномный анализ с использованием ДНК-микрочипов высокого разрешения SurePrint G3 Human Genome CGH Microarray Kit, 8x60K. Все пациенты имели экстракардиальную патологию. У 7 из 15 (46%) детей выявлены патогенные и вероятно патогенные вариации числа копий ДНК. У 4 пациентов диагностирован синдром микроделеции 22q11.2, по одному пациенту имели синдромы микроделеции 7q11.23 и микроделеции 1p36, еще один пациент имел микроудлинение в регионе 20p13. Полученные данные свидетельствуют о том, что аСГН отличается высокой диагностической ценностью при выявлении геномного дисбаланса у детей с врожденными пороками сердца и экстракардиальной патологией.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	23
11.	научная статья	Спектр структурных вариаций генома у больных с ишемической болезнью сердца	10.25557/2073-7998.2018.03.30-33	Слепов А.А., Назаренко М.С., Скрыбин Н.А., Казанцев А.Н., Барбараш О.Л., Пузырев В.П.	Медицинская генетика, Т.17, № 3, 2018	2073-7998	ВАК; РИНЦ	Предполагается, что вариации числа копий участков ДНК (copy number variation, CNV) могут вносить вклад в формирование генетической структуры многофакторных заболеваний, тем самым объясняя определенную долю их наследуемости. Вместе с тем, поиск CNV у больных с ишемической болезнью сердца (ИБС) с использованием матричной сравнительной геномной гибридизации (array comparative genome hybridization, aCGH) ранее не проводился. Цель исследования заключалась в оценке спектра и характеристике CNV у больных с ИБС с использованием аСГН. Скрининг CNV выполнен с применением высокопроизводительных микрочипов SurePrint G3 Human CGH+SNP 2x400 K (Agilent Technologies). Тестируемые образцы ДНК получены из лейкоцитов периферической крови мужчин с ИБС (n = 10). В качестве референсной использовалась ДНК мужчины европейского происхождения (Agilent Euro Male, Agilent Technologies). Всего в лейкоцитах идентифицировано 90 CNV, среди них - 72 (80%) содержат гены, белковые продукты которых участвуют в иммуновоспалительном ответе, обеспечивают функционирование обонятельных рецепторов, а также ферментов метаболизма. Гены, картированные в области CNV в хромосомных субрегионах 1p22.2 (GBR3), 1p21.1 (AMU2H) и 22q11.23 (GSTT1, LOC391322), ранее были связаны с атеросклерозом и его факторами риска.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	30

№ п/п	Вид публикации	Наименование публикации	DOI публикации	Автор(ы)	Издание, номер, год	ISSN 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
12.	научная статья	Выявление генетической предрасположенности к латентному течению туберкулезной инфекции	10.25557/2073-7998.2018.01.27-31	Бабушкина Н.П., Брагина Е.Ю., Гараева А.Ф., Гончарова И.А., Цитриков П.Ю., Гомбоева Д.Е., Рудко А.А., Фрейдин М.Б.	Медицинская генетика, Т.17, № 1, 2018	2073-7998	ВАК; РИНЦ	Туберкулез является значимой медико-социальной проблемой в связи с широкой распространенностью, высокой степенью инвазивности и смертельного большинства развивается латентная туберкулезная инфекция (ЛТБИ), адекватно оценить истинную распространенность которой (по оценкам ВОЗ — это около 30% населения) практически невозможно, поскольку диагностику данного состояния проводят лишь у детей и ВИЧ-инфицированных. Целью настоящего исследования был поиск генетических маркеров, ассоциированных с ЛТБИ. У 70 пациентов с ЛТБИ и 445 индивидов из контрольной выборки изучено 62 однонуклеотидных полиморфизма (SNPs). Ассоциация с ЛТБИ выявлены для трех маркеров: rs2505675 (p perm = 0,020), rs958617 (p perm = 0,019), rs6676375 (p perm = 0,021). С использованием MB-MDR выявлены информативные для оценки риска развития ЛТБИ межлокусные комбинации генотипов, характеризующие возможные межгенные (эпистатические) взаимодействия. Получено 4 двухлокусных (p<0,01) и 5 трехлокусных статистически значимых моделей (p<0,001), включающих 14 SNPs. Детальное рассмотрение полученных моделей позволило для каждой межлокусной комбинации получить от одного до трех сочетаний генотипов, предрасполагающих к развитию ЛТБИ, значения OR для которых составляют от 1,97 до 15,66. Полученные результаты указывают на выраженную роль эпистатических взаимодействий генов при ЛТБИ.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	27
13.	научная статья	Исследование генетической компоненты при разных клинических проявлениях туберкулеза	10.25557/2073-7998.2018.02.29-34	Гараева А.Ф., Рудко А.А., Брагина Е.Ю., Бабушкина Н.П., Колоколова О.В., Липаенкова О.Н., Пузырев В.П., Фрейдин М.Б.	Медицинская генетика, Т.17, № 2, 2018	2073-7998	ВАК; РИНЦ	Туберкулез (ТБ) является глобальной проблемой здравоохранения как во всем мире, так и в нашей стране, особенно на территории Сибирского федерального округа и Дальнего Востока. Общеизвестным является факт наличия генетических факторов, влияющих на предрасположенность к ТБ. Целью данной работы было изучение роли полиморфизмов генов системы IL-12/IFN-γ в развитии разных клинических форм ТБ. Исследование проведено в выборке русских жителей г. Томска: большие ТБ (n = 331) и здоровые доноры (n = 279). Среди больных были выделены подгруппы пациентов с первичным (n = 61) и вторичным (n = 270) ТБ, а также пациенты с инфильтративной (n = 155) и диссеминированной формами (n = 68) ТБ. Показана ассоциация аллели А и генотипа AA гена STAT1 (rs2066797) с развитием вторичного ТБ (p = 0,0097). Кроме того, установлена ассоциация аллели С и генотипа CC гена IL12RB1 (rs17882555) с развитием инфильтративной формы заболевания (p<0,001). Полученные результаты свидетельствуют о различиях в генетической подверженности отдельным клиническим формам ТБ.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	29

№ п/п	Вид публикации	Наименование публикации	DOI публикации	Автор(ы)	Издание, номер, год	ISSN 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
14.	научная статья	Оценка общего уровня метилирования ДНК по метилированию ретротранслозона LINE-1 при атеросклерозе у человека	10.25557/2073-7998.2018.03.13-17	Марков А.В., Серебрякова В.В., Назаренко М.С., Голубенко М.В., Барбараш О.Л., Пузырев В.П.	Медицинская генетика, Т.17 № 3, 2018	2073-7998	БАК; Ринц	Атеросклероз — многофакторное возрастзависимое заболевание с определенным вкладом эпигенетических факторов. Снижение общего уровня метилирования ДНК, оцененного по метилированию ретротранслозона LINE-1, в лейкоцитах крови ассоциировано с риском осложнений атеросклероза, но недостаточно изучен эпигенетический статус LINE-1 в очаге поражения — стенке артерий. Цель — анализ вариабельности общего уровня метилирования ДНК (оцененного по метилированию ретротранслозона LINE-1) в клетках крови и сонных артерий при атеросклерозе у человека. Оценка метилирования LINE-1 в клетках сонных артерий, пораженных атеросклерозом, и лейкоцитах крови тех же пациентов (n = 92), а также лейкоцитах крови здоровых индивидов сопоставимого возраста (n = 60) выполнена методом бисульфитного пироосеквенирования. Общий уровень метилирования ДНК по элементу LINE-1 в лейкоцитах крови был ниже у пациентов с клинически выраженным атеросклерозом сонных артерий (66,2%) по сравнению со здоровыми индивидами (68,2%; p<0,05). В клетках сонных артерий, пораженных атеросклерозом, наблюдалось более выраженное снижение уровня метилирования LINE-1 относительно того же показателя в лейкоцитах крови (64,8% против 66,2% соответственно, p<0,05). Уровень метилирования LINE-1 обратно коррелировал с хронологическим возрастом в группе здоровых индивидов, а также с индексом массы тела и коэффициентом атерогенности у здоровых лиц и пациентов с выраженным атеросклерозом сонных артерий. Снижение общего уровня метилирования ДНК, оцененного по метилированию ретротранслозона LINE-1, в лейкоцитах крови и клетках артерий связано с клинически выраженным атеросклерозом сонных артерий и его факторами риска.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	13

№ п/п	Вид публикации	Наименование публикации	DOI публикации	Автор(ы)	Издание, номер, год	ISSN 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
15.	научная статья	Общность и специфичность генетической компоненты подверженности сахарному диабету первого типа и хроническому вирусному гепатиту С	10.25557/2073-7998.2018.03.43-48	Гончарова И.А., Тарасенко Н.В., Марков А.В., Назаренко М.С., Белобородова Е.В., Кондратьева Е.И., Пузырев В.П.	Медицинская генетика, Т.17, № 3, 2018	2073-7998	ВАК; РИНЦ	Фибротические процессы, протекающие в разных органах и тканях и приводящие к формированию органной недостаточности, характеризуются многими общими чертами. Однако патогенетическая значимость и генетическая составяющая детерминирующая фиброгенез при различных патологических состояниях, может иметь как общие, так и ярко выраженные специфические особенности. Цель настоящего исследования заключалась в оценке общности и специфичности генетической компоненты подверженности заболеваниям, характеризующимся фибротической трансформацией различных органов: почек при сахарном диабете 1-го типа (СД1) и печени при хроническом вирусном гепатите С (ХВГС). Выборка пациентов с ХВГС включала 184 человека (71% мужчин, 29% женщин; средний возраст $40,2 \pm 13,9$ года). Группа больных СД1 составила 285 человек (47% мужчин и 53% женщин; средний возраст $25,27 \pm 12,6$ года). Контрольная группа представляла собой популяционную выборку ($n = 285$, 54% мужчин и 46% женщин, средний возраст $56,7 \pm 8,4$ года). Генотипирование 48 SNP выполнено методом масс-спектрометрии на приборе Sequenom MassARRAY® (США). Статистическая обработка данных проводилась в программной среде R с использованием стандартного пакета «stats». Выявлено, что предрасполагающими к развитию СД1 являются генотипы: AA rs3765124 гена ADAMDEC1 (OR = 1,52 (1,01–2,28), $p = 0,004$); TT rs1007856 гена ITGB5 (OR = 1,86 (1,20–2,90), $p = 0,004$); CC rs20579 гена LIG1 (OR = 1,86 (1,20–2,90), $p = 0,008$); GG rs1143674 гена ITGA4 (OR = 2,06 (1,29–3,29), $p = 0,002$); AA rs679620 гена MMP3 (OR = 2,03 (1,19–3,47), $p = 0,008$); аллель С полиморфного варианта rs12980602 гена FN1L2 (OR = 1,49 (1,04–2,14), $p = 0,029$) и аллель С rs4986819 гена PRR4 (OR = 1,52 (1,01–2,28), $p = 0,044$). При сравнении полученных результатов с данными по частотам изученных SNP у больных ХВГС, показано, что общими маркерами, вносящими вклад в предрасположенность к ХВГС и СД1, являлись SNP генов ADAMDEC1 (rs3765124), ITGB5 (rs1007856), MMP3 (rs679620) и LIG1 (rs20579). Ассоциации имели однонаправленный характер, поскольку одни и те же аллели и генотипы вносили вклад в риск развития как ХВГС, так и СД1. Таким образом, заболевания, сопровождающиеся фибротической трансформацией различных органов, характеризуются наличием общей компоненты среди всего генетического ландшафта, определяющего подверженность к данным патологиям. Из числа общих генов, вносящих вклад в развитие ХВГ и СД1, белковые продукты генов ADAMDEC1, ITGB5 и MMP3 вовлечены в метаболизм экстрацеллюлярного матрикса и непосредственно участвуют в процессах фиброгенеза.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	43

№ п/п	Вид публикации	Наименование публикации	DOI публикации	Автор(ы)	Издание, номер, год	ISSN 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
16.	научная статья	Валидация результатов полногеномных ассоциативных исследований туберкулеза у русских Западной Сибири	10.7868/S0016675818010022	Бабушкина Н.П., Брагина Е.Ю., Гараева А.Ф., Гончарова И.А., Рудко А.А., Цитриков Д.Ю., Гомбоева Д.Е., Фрейдин М.Б.	Генетика, Т. 54, № 1, 2018	0016-6758	БАК; Ринд; Web of Science; Scopus	При развитии туберкулезной инфекции большую роль играют генетически опосредованная способность хозяина давать адекватный иммунный ответ на патоген. Полногеномные исследования ассоциаций, выполненные в различных популяциях, показали связь ряда хромосомных регионов с развитием туберкулеза (ТБ). Вместе с тем полная характеристика факторов генетической чувствительности к заболеванию остается пока нерешенной задачей, а выявленные ассоциации далеко не всегда повторяются при исследованиях в других популяциях. Проанализированы 45 одно-нуклеотидных полиморфных вариантов (SNP) у 768 человек, включая 323 больных туберкулезом и 445 здоровых индивидов. Анализ ассоциаций туберкулеза с генетическими маркерами проведен с помощью логистической регрессии. Для учета множественных сравнений использовали пермута-ции. Номинальная статистически значимая ассоциация с туберкулезом выявлена для двух SNP: rs10515787 (интронный вариант гена EBF1) и rs10956514 (интронный вариант гена ASAP1) ($p = 0.005$ и 0.049 соответственно); после проведения пермутационного теста сохранилась лишь одна из ассоциаций - для rs10515787 ($p = 0.003$). Таким образом, у русских г. Томска подтверждена ассоциация rs10515787 в гене EBF1 с развитием туберкулеза. Однако результаты настоящего исследования определяют редкий аллель А как рискованный для развития ТБ, в то время как в более раннем исследовании он указан в качестве протективного в отношении риска развития туберкулеза. Выявленная "инверсия ассоциаций" представляет собой интересный факт, требующий дополнительных исследований.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	110
17.	научная статья	Характеристика нуклеотидной последовательности и микросателлитного локуса mtDrr3 у медоносных пчел различного происхождения	10.7868/S0016675818030062	Островерхова Н.В., Кучер А.Н., Бабушкина Н.П., Конусова О.Л.	Генетика, Т. 54, № 3, 2018	0016-6758	БАК; Ринд; Web of Science; Scopus	Проведено секвенирование нуклеотидных последовательностей микросателлитного локуса mtDrr3 у медоносных пчел, обитающих в Сибирском регионе. Установлено высокое соответствие изученных нуклеотидных последовательностей (~99%-ная идентичность) референс-последовательностям, что указывает на консервативизм повторяющегося локуса гена mtDrr3 у разных подвидов пчел Apis mellifera, обитающих в различных географических регионах.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	338

№ п/п	Вид публикации	Наименование публикации	DOI публикации	Автор(ы)	Издание, номер, год	ISSN издания	Индексация издания	Краткое описание научных результатов, полученных на оборудовании ЦКП	Наличие в публикации ссылки на ЦКП	Страница, содержащая ссылку на ЦКП
18.	научная статья	Compound Phenotype in a Girl with r(22), Concomitant Microdeletion 22q13.32-q13.33 and Mosaic Monosomy 22	10.1186/s13039-018-0375-3	Kashevarova A.A., Belyaeva E.O., Nikonov A.M., Plotnikova O.V., Skryabin N.A., Nikitina T.V., Vasilyev S.A., Yakovleva Yu.S., Babushkina N.P., Tolmacheva E.N., Lopatkina M.E., Savchenko R.R., Nazarenko L.P., Lebedev I.N.	6	1755-8166	BAK; Web of Science; Scopus	Background. Ring chromosome instability may influence a patient's phenotype and challenge its interpretation. Results. Here, we report a 4-year-old girl with a compound phenotype. Cytogenetic analysis revealed her karyotype to be 46,XX,r(22), aCGH identified a 180 kb 22q13.32 duplication, a de novo 2.024 Mb subtelomeric 22q13.32-q13.33 deletion, which is associated with Phelan-McDermid syndrome, and a maternal single gene 382-kb TUSC7 deletion of uncertain clinical significance located in the region of the 3q13.31 deletion syndrome. All chromosomal aberrations were confirmed by real-time PCR in lymphocytes and detected in skin fibroblasts. The deletions were also found in the buccal epithelium. According to FISH analysis, 8% and 24% of the patient's lymphocytes and skin fibroblasts, respectively, had monosomy 22. Conclusions. We believe that a combination of 22q13.32-q13.33 deletion and monosomy 22 in a portion of cells can better define the clinical phenotype of the patient. Importantly, the in vivo presence of monosomic cells indicates ring chromosome instability, which may favor karyotype correction that is significant for the development of chromosomal therapy protocols.	10	11

№ п/п	Вид публикации	Наименование публикации	DOI публикации	Автор(ы)	Издание, номер, год	ISSN 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
19.	научная статья	Этнический и географический аспекты распространённости и полиморфных вариантов генов, ассоциированных с туберкулезом	10.1134/S0016675818090035	Бабушкина Н.П., Кучер А.Н., Брагина Е.Ю., Гараева А.Ф., Гончарова И.А., Рудко А.А., Цитриков Д.Ю., Гомбоева Д.Е., Фрейдин М.Б.	Генетика, Т. 54, № 9, 2018	0016-6758	ВАК; РИНЦ; Web of Science; Scopus	<p>Специфичность структуры генотипов различных этно-территориальных групп населения может быть основой эпидемических особенностей распространения туберкулеза (ТБ) и структуры генетической компоненты подверженности данной патологии. Изучена вариабельность 62 потенциально значимых для развития ТБ генетических вариантов у русского населения г. Томска и дана оценка дифференциации по этим маркерам различных этно-территориальных групп мира. Изучена выборка представлена 445 русскими жителями г. Томска без бронхолегочной патологии. Для сравнения привлечены данные о вариабельности исследованных маркеров в 26 популяциях, охарактеризованных в проекте "1000 геномов". В томской популяции для семи из 58 исследованных SNP обнаружен только анцестральный аллель; частоты аллелей для 36 маркеров находятся в границах значений, показанных для других европеоидных популяций; по 12 SNP зарегистрированы частоты были ближе к популяциям с существенной монголоидной компонентой. По совокупности полиморфных маркеров томская популяция, несмотря на географическую удаленность от остальных европеоидных популяций, не отличается от них (согласно расчетам генетических дистанций и Gst-статистики), хотя и имеет некоторые особенности генотипа. Межпопуляционная дифференциация популяций микра по этим SNP отражает главным образом межрасовые различия. Наибольшие различия по генетической структуре между популяциями показаны по маркерам, локализованным в межгенных регионах. Установлены статистически значимые различия при сравнении уровней средней ожидаемой гетерозиготности между группами "популяций-хозяев линии L4" микобактерий и популяций "не-L4", что свидетельствует о влиянии на формирование популяционной специфичности аллельных частот данных маркеров распространённости разных патогенных линий <i>M. tuberculosis</i>.</p>	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	1069

№ п/п	Вид публикации	Наименование публикации	DOI публикации	Автор(ы)	Издание, номер, год	ISSN издания	Индексация издания	Краткое описание научных результатов, полученных на оборудовании ЦКП	Наличие в публикации ссылки на ЦКП	Страница, содержащая ссылку на ЦКП
20.	научная статья	Variability and Structure of the Repetitive Region of the Major Royal Jelly Protein Gene mjr3 in Honeybee Apis mellifera of Different Evolutionary Branches	10.5539/jmbr.v8n1p12-2	Ostrovskikh N.V., Kucher A.N., Babushkina N.P., Konusova O.L., Sharafkov I.V.	Journal of Molecular Biology Research, V. 8, № 1, 2018	1925-4318	ВАК; Web of Science	An assessment of the genetic diversity of the microsatellite locus mjr3 in honeybees of European Apis mellifera subspecies was conducted. Differences in the frequency of alleles for the mjr3 locus were found in honeybees of different evolutionary branches. Allele "529" was found to be specific for the Apismellifera mellifera, evolutionary branch M, while alleles "406", "518", and "485" were characteristic of the southern subspecies of bees (A. m. carnica, A. m. carnica, and A. m. caucasica; evolutionary branches C and O, respectively). A high correspondence of the studied nucleotide sequences (>= 99% identity) with the reference sequences (Genbank) was established indicating a high conservation of the repetitive region of the mjr3 gene in A. mellifera subspecies inhabiting different geographic regions of Europe and Siberia. Locus mjr3 is of considerable interest for further study as a candidate marker for differentiation of bee subspecies.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	11
21.	научная статья	Клиническая и генетическая характеристика пациентов с недифференцированными формами нарушениями интеллектуального развития и хромосомными микродупликациями.	10.25557/2073-7988.2018.10.31-34	Белыева Е.О., Назаренко Л.П., Лебедев И.Н.	Медицинская генетика, Т.17, № 10, 2018	0273-7988	ВАК; РИНЦ	В настоящее время вариации числа копий участков ДНК рассматриваются как одна из ведущих причин интеллектуальных расстройств. У пациентов с умственной отсталостью и нарушениями развития описано порядка 230 микродупликационных и только около 80 микродупликационных синдромов. В связи с преобладанием микродупликаций с доказанной патогенетической значимостью возникает вопрос о недооценке роли микродупликаций в реализации патологических состояний. Цель: поиск патогенетически значимых хромосомных микродупликаций у пациентов с недифференцированными формами интеллектуальных расстройств и характеристика их клинических проявлений. Материалы и методы: На микрочипах (8х60К, Agilent Technologies) проведено молекулярное картирование 200 пациентов в возрасте от 2 до 18 лет с задержкой развития (до 5 лет), легкой степенью умственной отсталости (IQ 50-70), дисморфиями и/или врожденными аномалиями. Верификация и анализ происхождения микродупликаций осуществлены с использованием ПЦР в реальном времени.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	31

№ п/п	Вид публикации	Наименование публикации	DOI публикации	Автор(ы)	Издание, номер, год	ISSN издания	Индексация издания	Краткое описание научных результатов, полученных на оборудовании ЦКП	Наличие в публикации ссылки на ЦКП	Страница, содержащая ссылку на ЦКП
22.	научная статья	A mosaic intragenic microduplication of LAMA1 and a constitutional 18p11.32 microduplication in a patient with keratosis pilaris and intellectual disability	10.1002/ajmg.a.40478	Kashevarova A.A., Nazarenko L.P., Skryabin N.A., Nikitina T.V., Vasilyev S.A., Tolmacheva E.N., Lopatkina M.E., Saluykova O.A., Lebedev I.N. и др.	American journal of medical genetics. Part A, №11, 2018	1552-4833	BAK; Web of Science; Scopus	The application of array-based comparative genomic hybridization and next-generation sequencing has identified many chromosomal microdeletions and microduplications in patients with different pathological phenotypes. Different copy number variations are described within the short arm of chromosome 18 in patients with skin diseases. In particular, full or partial monosomy 18p has also been associated with keratosis pilaris. Here, for the first time, we report a young male patient with intellectual disability, diabetes mellitus (type I), and keratosis pilaris, who exhibited a de novo 45-kb microduplication of exons 4-22 of LAMA1, located at 18p11.31, and a 432-kb 18p11.32 microduplication of paternal origin containing the genes METTL4, NDC80, and CBX3P2 and exons 1-15 of the SMCBD1 gene. The microduplication of LAMA1 was identified in skin fibroblasts but not in lymphocytes, whereas the larger microduplication was present in both tissues. We propose LAMA1 as a novel candidate gene for keratosis pilaris. Although inherited from a healthy father, the 18p11.32 microduplication, which included relevant genes, could also contribute to phenotype manifestation.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	3
23.	научная статья	Generation of two iPSC lines (IMGT001-A and IMGT001-B) from human skin fibroblasts with ring chromosome 22	10.1016/j.scr.2018.08.012	Nikitina T.V., Mezgorov A.G., Kashevarova A.A., Gridina M.M., Khabarova A.A., Yakovleva Yu.S., Lopatkina M.E., Kizilova E.A., Vasilyev S.A., Serov O.L., Lebedev I.N.	Stem Cell Research, Vol. 31, 2018	1873-5061	BAK; Web of Science; Scopus	Skin fibroblasts from a patient with intellectual disability and ring chromosome 22 were reprogrammed into induced pluripotent stem cells (iPSCs) to establish a clonal stem cell lines, IMGT001-A (iTAf5-29) and IMGT001-B (iTAf5-32). Because of ring chromosome 46,XX,t(22) in >83% cells, 45,XX,-22 as minor class and sporadically cells with other karyotypes. Differentiation in derivatives of all three germ layers was shown in teratoma assay for IMGT001-A, and in embryoid bodies for both cell lines. To our knowledge, human iPSC lines with ring chromosome are described for the first time.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	248
24.	научная статья	Прогностическое значение кариотипа эмбриона и предельных исходов беременности при первичном невынашивании	10.2555/72073-7998.2018.11.15-19	Никитина Т.В., Саженова Е.А., Толмачева Е.Н., Суханова Н.Н., Жиганла Д.И., Минайчева Л.И., Лебедев И.Н.	Медицинская генетика, Т.17, № 11, 2018	2073-7998	BAK; РИНЦ	Никитина Т.В., Саженова Е.А., Толмачева Е.Н., Суханова Н.Н., Жиганла Д.И., Минайчева Л.И., Лебедев И.Н. Прогностическое значение кариотипа эмбриона и предельных исходов беременности при первичном невынашивании. // Медицинская генетика. 2018. Том 17, №11, с. 15-19.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	15
25.	научная статья	Эпигенетическая модификация X-сцепленных CNV в норме и патологии	10.2555/72073-7998.2018.11.29-33	Толмачева Е.Н., Кашеварова А.А., Назаренко Л.П., Скрыбин Н.А., Фофанова Е.А., Беляева Е.О., Салокова О.А., Минайчева Л.И., Павлова К.А., Затула П.А., Лебедев И.Н.	Медицинская генетика, Т.17, № 11, 2018	2073-7998	BAK; РИНЦ	Толмачева Е.Н., Кашеварова А.А., Назаренко Л.П., Скрыбин Н.А., Фофанова Е.А., Беляева Е.О., Салокова О.А., Минайчева Л.И., Павлова К.А., Затула П.А., Лебедев И.Н. Эпигенетическая модификация X-сцепленных CNV в норме и патологии // Медицинская генетика. 2018. Том 17, №11, с. 29-33.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	29

06.05.2019 Центр коллективного пользования научно-исследовательским оборудованием и экспериментальным биологическим материалом «Медицинская геномика» (код отчета: 608549), форма 7


№ п/п	Вид публикации	Наименование публикации	DOI публикации	Автор(ы)	Издание, номер, год	ISSN 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
26.	научная статья	Induced pluripotent stem cell line, IMGT003-A, derived from skin fibroblasts of an intellectually disabled patient with ring chromosome 13	10.1016/j.scr.2018.11.009	T.V. Nikitina, A.G. Menzorov, A.A. Kashvegarova, M.M. Gridina, A.A. Khabarova, S. Yakovleva Yu, M.E. Lopatkina, I.E. Pristiyazhnyuk, S.A. Vasilyev, O.L. Serov, I.N. Lebedev	Stem Cell Research, Vol. 33, 2018	1876-7753	BAK; Web of Science; Scopus	Skin fibroblasts from a patient with neurodevelopmental and speech delay, anxiety disorder, macrocephaly, microorchidism, multiple anomalies of internal organs and ring chromosome 13 were reprogrammed into induced pluripotent stem cells (iPSCs) to generate a clonal stem cell line IMGT003-A (iPAF6-6). IMGT003-A pluripotency was demonstrated by three germ layer differentiation capacity in vitro, and this cell line had a mosaic karyotype with 46,XY,t(13) as a predominant cell subpopulation. IMGT003-A line is a good model for studying of the mitotic instability of the ring chromosome 13.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	264
27.	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 V., Ponomarenko Irina V., Bocharova Anna V., Vagaytseva Kseniya V., Stepanov Vadim A. и др.	Hypertension research : official journal of the Japanese Society of Hypertension, 0, 2018	0916-9636	BAK; Web of Science; Scopus	This study investigated whether common polymorphisms of cytochrome P450 2J2 (CYP2J2), a major enzyme that controls 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. Sixteen 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.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	259

№ п/п	Вид публикации	Наименование публикации	DOI публикации	Автор(ы)	Издание, номер, год	ISSN 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
28.	научная статья	Эволюционно-генетический анализ роли регуляторных участков гена SOX2 в формировании наследственной предрасположенности к преэклампсии у русских и якутов	10.18413/2313-8955-2018-4-3-0-4	Сереброва В.Н., Трифонова Е.А., Степанов В.А.	Научные результаты биомедицинских исследований, Т. 4., № 3, 2018	2658-6533	ВАК; РИНЦ	Результат: В этнической выборке русских для аллеля С регуляторного полиморфного варианта rs10985257 показана ассоциация с развитием ПЭ ($p=0.005$, $OR=2.33$, $CI:1.32-4.11$), тогда как аллель А ($p=0.005$, $OR=0.43$, $CI:0.24-0.76$) и генотип AA ($p=0.02$, $OR=0.45$, $CI:0.24-0.85$) обладаютprotectивными свойствами. В эволюционной линии парвотряда <i>Sataatgini</i> выявлено действие слабого очищающего отбора для rs10985257, rs2231656 и rs78486797. Заключение: Промодонстрирована значимая роль rs10985257 и его адаптивных изменений на макроэволюционном уровне в формировании наследственной предрасположенности к ПЭ.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	42
29.	научная статья	Вовлеченность генов систем репарации ДНК в развитии сердечно-сосудистой патологии.		Бабушкина Н.П., Постригань А.Е., Кучер А.Н.	Молекулярно-биологические технологии и в медицинской практике, Вып. 27, 2018	978-5-9500991-5-1	РИНЦ	В настоящем исследовании не установлено ассоциаций привлеченных к анализу полиморфных вариантов генов систем репарации ДНК с ИБС, но некоторые маркеры оказались информативны при изучении генетической компоненты вариантов течения данного заболевания и некоторых эндотелинов. Это указывает на то, что гены белков систем репарации могут представлять интерес, по меньшей мере, для определения особенностей клинической картины при патологии сердечно-сосудистой системы и заслуживают более пристального изучения в контексте вовлеченности в патогенезу данной системы.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	49
30.	научная статья	Компартный фенотип, обусловленный сочетанием терминальной делеции 2p25.3 и дупликации 2p25.3-p23.3 de novo		Беляева Е.О., Кашеварова А.А., Скрыбин Н.А., Вовк С.Л., Гайнер Т.А., Назаренко Л.П., Лебедев И.Н.	Молекулярно-биологические технологии и в медицинской практике, Вып. 27, 2018	978-5-9500991-5-1	РИНЦ	В настоящей статье мы описали пациентку с тяжелым клиническим фенотипом, обусловленным сочетанием терминальной делеции 2p25.3 и дупликации 2p25.3-p23.3. У ребенка диагностируются симптомы, выявленные у пациента с дупликацией, так и с делецией. Некоторые признаки у пробанда наблюдались в возрасте 1,5 лет и исчезли к трем годам (избыточный вес, гипотония, макроцефалия). Другие симптомы, наоборот, появились с возрастом (аутистические черты, поведенческие проблемы). Таким образом, для более полного понимания клинической картины сложного хромосомного заболевания, обусловлено сочетанием хромосомных перестроек, важно динамическое наблюдение. Дальнейший клинический и молекулярный анализ дополнительных случаев с аналогичными точками разрывов поможет определить гено-фенотипические корреляции и, возможно, прояснит механизм возникновения данной комбинации aberrаций.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	152

№ п/п	Вид публикации	Наименование публикации	DOI публикации	Автор(ы)	Издание, номер, год	ISSN 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
31.	научная статья	Особенности клинического проявления и наследования моногенных слпв в локусе 7q31.1.	4	Кашварова А.А., Белчева Е.О., Скрыбин Н.А., Шорина А.Р., Масленников А.Б., Назаренко Л.П., Лебедев И.Н.	Молекулярно-биологические технологии и в медицинский практике, Вып. 27, 2018	978-5-9500991-5-1	Ринц	При проведении микрочипового исследования у пробанда 1875-3 с задержкой развития и дисморфизмом обнаружено сочетание делеций 7q31.1, затрагивающей экзоны 1-2 гена IMMP2L, и 15q11-q13, области синдрома Прадера-Вилли (ОММ 176270). Еще у двух сибсов 1928-3 и 1928-4 с задержкой развития выявлены изолированные микроделеции экзона 3 гена IMMP2L (таблица 1). Показано, что во всех случаях del7q31.1 была материнского происхождения. Делеция 15q11.2-q13.1 возникла de novo.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	162
32.	тезисы	Association rs189037 in the ATM gene with bronchial asthma taking into account environmental factors		Babushkina N., Postirigan A., Kucher A.	Systems biology and biomedicine (SBioMed-2 018), 0, 2018	978-5-91291-040-1	Ринц	As a result of the study, the presence of a significant effect of environmental influences on the expressiveness of rs189037 associations with BA was shown. In the general group of patients, the risk effect was shown for the G allele (OR = 1.48 (CI: 1.10-1.99), $\chi^2 = 6.68$, $p = 0.01$) and the GG genotype (OR = 1.67 (CI: 1.01-2.76), $\chi^2 = 4.03$, $p = 0.045$). Accounting for the analysis of the presence/absence of environmental pressure (smoking, parasitic invasion) has allowed the following conclusions. The risk effect of the G allele (OR = 2.13 (CI: 1.45-3.12), $\chi^2 = 15.93$, $p = 0.00007$) and the GG genotype (OR = 1.67 (CI: 1.01-2.76), $\chi^2 = 4.03$, $p = 0.045$), and also - the protective effect of the AA genotype (OR = 0.37 (CI: 0.18-0.75), $\chi^2 = 8.24$, $p = 0.0041$) is manifested only in the presence of the heavy environmental stocking. Into the group of patients with isolated asthma, the tendency to a protective effect of the GG genotype is shown (frequency at patients is onto 7.85 % lower, than in control and onto 27.12 % lower, than in the weighted group) and predisposing to AG (frequency in patients above 8.13 % with respect control).	Нет	16
33.	тезисы	Эволюционно-генетический анализ SNP, связанных с устойчивостью к холоду, в популяциях человека		Попович А.А., Вагайцева К.В., Бочарова А.В., Степанов В.А.	Актуальные вопросы фундаментальной и клинической медицины: сборник материалов в контресса молодых ученых, 0, 2018	978-5-7511-2549-3	Ринц	В данной работе обнаружены локусы, находящиеся под действием естественного отбора, влияющего на генетическую дифференциацию и разнообразие популяций. Механизмы селекции аллелей исследованных маркеров в популяциях, вероятно, связаны с функцией генов изученных SNP, показавших ассоциацию с адаптацией к холоду.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	119

№ п/п	Вид публикации	Наименование публикации	DOI публикации	Автор(ы)	Издание, номер, год	ISSN 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
34.	тезисы	Роль регуляторных участков гена SYDE1 в формировании наследственной предрасположенности к преэклампсии		Сереброва В.Н., Трифонова Е.А., Степанов В.А.	Актуальны е вопросы фундаментальной и клинической медицины: сборник материалов в конгресса молодых ученых, 0, 2018	978-5-7511-2549-3	Ринц	Результаты, полученные в данной работе, показали значимую ассоциацию двух rsSNP гена SYDE1 с развитием ПЭ в этнических выборках бурят (rs56153523) и русских (rs56153523, rs8109071). Не выявлено ассоциации изученных rsSNP с ПЭ в этнической выборке якутов.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	130
35.	тезисы	Вовлеченность гена M1N1 в формирование клинических особенностей ИБС		Бабушкина И.П., Постригань А.Е., Кучер А.Н.	Новые технологии и - в практику здравоохранения, 0, 2018	0	Ринц	При сравнении подгрупп больных ИБС, дифференцированных в зависимости от наличия/отсутствия периферического атеросклероза, установлен протективный эффект генотипа GG (rs1799977) в отношении риска развития данного патологического эндотипа (OR=0,22 (CI: 0,06-0,77), $\chi^2=5,41$, $p=0,02$). Полученные результаты свидетельствуют о необходимости более активного изучения роли данной группы генов в развитии многофакторных заболеваний.	Да (если в тексте публикации указано название ЦКП или УНУ)	1003

Руководитель ЦКП

 (Скрябин Н.А.)

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

**Центр коллективного пользования научного оборудования и экспериментальным биологическим материалом
«Медицинская геномика»**

**Перечень защищенных докторских и кандидатских диссертаций, подготовленных с использованием научного оборудования ЦКП
в 2018 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					

№ п/п	Наименование работы	Автор работы		Дата защиты	Краткое описание полученных результатов
		ФИО, возраст (лет)	Место работы, должность		
1	2	3	4	5	6
1.	СТРУКТУРНАЯ И ЭПИГЕНЕТИЧЕСКАЯ ВАРИАбельность ГЕНОМА ЧЕЛОВЕКА ПРИ АТЕРОСКЛЕРОТИЧЕСКОМ ПОРАЖЕНИИ КОРОНАрных И сонных Артерий	Назаренко Мария Сергеевна. 39	НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, руководитель лаборатории популяционно-генетической НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ	30.01.2018	<p>1. У больных атеросклерозом в лейкоцитах, атеросклеротически измененных коронарных и интактных внутренних грудных артерий регионы генома с изменением числа копий участков ДНК содержат гены, однонуклеотидный полиморфизм которых ассоциирован, главным образом, с факторами риска патологии. Белковые продукты генов, локализованные в области вариаций числа копий участков ДНК, участвуют в иммуноослапительном ответе, обеспечивают функционирование обонятельных рецепторов, а также ферментов метаболизма различных субстратов (pFDR <0,05). В лейкоцитах у больных атеросклерозом увеличение копийности в хромосомных регионах 10q24.31 (ERLIN1) и 12q24.11 (UNG, ACACB) является результатом не только унаследованных, но и постзиготических мутационных событий. 2. Атеросклеротически пораженные коронарные и сонные артерии по сравнению с интактными внутренними грудными артериями и большими подкожными венами характеризуются умеренным изменением профиля метилирования ДНК с преобладанием гиперметилированных CpG-сайтов в генах, белковые продукты которых участвуют в ограниченном спектре биологических процессов, обеспечивая функционирование мышечной системы и регулицию концентрации ионов кальция в цитоплазме клеток (pFDR <0,05). Белковые продукты генов, в которых расположены существенно гипометилированные CpG-сайты, связаны с широким спектром биологических процессов: развитие, иммуноослапительный ответ, нарушение метаболизма липидов, программируемая клеточная гибель (pFDR <0,05). 3. В клетках атеросклеротически измененных артерий, по сравнению с интактными сосудами, гипометилированы гомеобокс-содержащие гены (HOXD3, HOXA7 и ALX4). Изменение уровня метилирования в локусе 2q31.1 47 (HOXA/HOXD/MIR10B) в клетках артерий ассоциировано с их атеросклеротическим поражением, а в лейкоцитах пациентов уровень метилирования в данном регионе генома связан с курением и ишемическим инсультом. 4. В клетках сонных артерий, пораженных атеросклерозом, по сравнению с интактными внутренними грудными артериями, среди дифференциально экспрессирующихся генов преобладают гены со снижением экспрессии, белковые продукты которых участвуют преимущественно в ответе клетки на действие ионов металлов, а также в программируемой клеточной гибели, развитии сосудов, регуляции иммуноослапительного ответа, в ответе клетки на действие липидов и внешних стимулов, формировании липидных капелек в цитоплазме клеток (pFDR <0,05). Белковые продукты генов с более высоким уровнем экспрессии обеспечивают, прежде всего, организацию внеклеточного матрикса, а также передвижение и адгезию клетки, процесс развития (pFDR <0,05). 5. Сфера компетенции белковых продуктов разных генов, локализованных в области вариабельности числа копий участков ДНК, регионов с изменением уровня метилирования ДНК и экспрессии в клетках артерий при атеросклерозе заключается в иммуноослапительном ответе. Вариабельность числа копий участков ДНК и дифференциальное метилирование ДНК затрагивает разные гены, связанные с метаболизмом глутатиона и ретинола. Изменение уровня метилирования ДНК и экспрессии генов регистрируется в разных генах, которые функционально аннотируются в категориях: процесс развития, метаболизм липидов, программируемая клеточная гибель, взаимодействие цитокин-цитокин рецептор, метаболизм арахиновой кислоты, фагосомы, регуляция активного цитоскелета, ABC транспортеры. В атеросклеротически пораженных артериях, по сравнению с интактными внутренними грудными артериями, изменение числа копий участков ДНК и экспрессии затрагивает ген ACACB, а уровень метилирования ДНК в генах LPE, CIDEA, TMEM88, GATA2 и S100A4 отрицательно коррелирует с их экспрессией. 6. При анализе молекулярно-генетических профилей лейкоцитов и клеток артерий у больных атеросклерозом меньшая доля картированных вариаций числа копий участков ДНК (16%), а также идентифицированных дифференциально метилированных (19%) и дифференциально экспрессируемых (10,8%) генов вовлечена в предрасположенность атеросклероза и его факторов риска. Результаты комплексного исследования структурно-функциональной организации генома соматических клеток при атеросклерозе показывают, что в настоящее время проблема поиска «недостающей наследуемости» многофакторных заболеваний трансформируется в научную стратегию анализа структуры подверженности данным заболеваниям через индивидуально интегрированное «омиксное» профилирование, решение которой особенно важно для персонализированной медицины.</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
2.	ОСОБЕННОСТИ СПОНТАННОГО И ИНДУЦИРОВАННОГО МУТАГЕНЕЗА В СОМАТИЧЕСКИХ КЛЕТКАХ ЧЕЛОВЕКА С РАЗЛИЧНЫМ ЭПИГЕНЕТИЧЕСКИМ ФОНОМ	Васильев Станислав Анагольевич, 34	НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, старший научный сотрудник лаборатории цитогенетики НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ	29.11.2018	<p>1. Остановка внутриутробного развития организма с нормальным кариотипом ассоциирована со сниженным индексом метилирования LINE-1 в плацентарных тканях человека (как в цитотрофобласте хорiona, так и в экстраэмбриональной мезодерме) ($p < 0,001$). Индекс метилирования LINE1 в клетках цитотрофобласта хорiona обратно пропорционален спонтанной частоте клеток с анеуплоидией по хромосоме 8 ($R = -0,53$, $p = 0,011$). Индекс метилирования LINE-1 не связан с частотой анеуплоидных лимфоцитов в постнатальном онтогенезе. 2. Сниженный индекс метилирования LINE-1 в фибробластах экстраэмбриональной мезодермы не влияет на частоту микроядер, тогда как в лимфоцитах периферической крови индекс метилирования LINE-1 отрицательно коррелирует с частотой микроядер ($R = -0,35$, $p = 0,031$). 3. В лимфоцитах после хронического воздействия инкорпорированного плутония-239 in vivo индекс метилирования LINE-1 статистически значимо связан с частотой аберраций хроматидного типа ($R = -0,42$, $p = 0,012$) и сестринских хроматидных обменов ($R = -0,61$, $p = 0,00086$). 4. В опухолевых клеточных линиях спонтанный уровень фокусов белка 53BP1 связан с пролиферативной активностью необлученных клеток ($R = -0,62$, $p = 0,042$), а динамика возникновения и исчезновения уровня фокусов белка 53BP1 - с выживаемостью клеток после воздействия ионизирующего излучения ($R = 0,62$, $p = 0,043$ и $R = 0,79$, $p = 0,004$, соответственно). 5. Спонтанный уровень фокусов белков репарации ДНК в лимфоцитах остается постоянным для большинства индивидов в ходе лучевой терапии солидных злокачественных новообразований и отрицательно коррелирует с частотой аберраций хромосомного типа после окончания терапии ($R = -0,85$, $p = 0,0008$). 6. Повышение спонтанного уровня фокусов γH2AX связано со снижением частоты микроядер, содержащих хромосомные фрагменты, после воздействия радиации in vitro (2 Гр, $R = -0,37$, $p = 0,025$) в лимфоцитах взрослых индивидов в отличие от фибробластов экстраэмбриональной мезодермы (1 Гр, $R = -0,38$, $p = 0,20$). 7. Активность генов, дифференциально экспрессирующихся в лимфоцитах взрослых индивидов (ADAMTS1, WHSC1 и RBFOX2), в фибробластах экстраэмбриональной мезодермы также связана со спонтанным уровнем фокусов γH2AX ($R = -0,66$, $p = 0,012$; $R = -0,73$, $p = 0,005$ и $R = -0,58$, $p = 0,037$, соответственно), а экспрессия генов ADAMTS1 и WHSC1 коррелирует с суммарной частотой радиационно-индуцированных микроядер ($R = -0,63$, $p = 0,016$ и $R = -0,56$, $p = 0,037$, соответственно). 8. Нокаут генов ADAMTS1, RBFOX2, THBS1 и WHSC1 приводит к изменениям выживаемости необлученных и облученных клеток опухолевой линии HeLa. Нокаут генов WHSC1 и THBS1 вызывает снижение (в 1,7 раза, $p = 0,0002$ и 1,4 раза, $p = 0,0002$, соответственно), а нокаут гена RBFOX2 - повышение эффективности посева (в 1,4 раза, $p = 0,00002$). Нокаут генов WHSC1, ADAMTS1 и RBFOX2 приводит к снижению клональной выживаемости (в 1,6 раза, $p = 0,033$; в 1,9 раза, $p = 0,014$ и в 1,8 раза, $p = 0,017$, соответственно). 9. Нокаут гена WHSC1 в опухолевой клеточной линии HeLa вызывает повышение спонтанного уровня фокусов γH2AX и 53BP1 (в 2,3 раза, $p = 0,0013$ и в 2,1 раза, $p = 0,044$), а нокаут гена ADAMTS1 приводит к возрастанию спонтанной частоты микроядер (в 4,3 раза, $p = 0,019$).</p>
Диссертации на соискание ученой степени кандидата наук					


№ п/п	Наименование работы	Автор работы		Дата защиты	Краткое описание полученных результатов
		ФИО, возраст (лет)	Место работы, должность		
3.	ЭВОЛЮЦИОННО - ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ РОЛИ РЕГУЛЯТОРНЫХ УЧАСТКОВ ГЕНОМА В ФОРМИРОВАНИИ СТРУКТУРЫ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ И К ПРЕЭКЛАМПСИИ	Сереброва Виктория Николаевна, 29	НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, младший научный сотрудник лабораторий эволюционной генетики НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ	5 16.10.2018	6 1. Идентифицировано 493 регуляторных полиморфных варианта 46 наиболее значимых генов, дифференциально-экспрессирующихся в плацентарной ткани при преэклампсии и физиологической беременности, частота редкого аллеля которых составила более 5% в среднем по популяциям из проекта «1000 геномов». 2. С развитием преэклампсии ассоциированы 10 гSNP 8 генов: в этнической выборке русских - rs10985257 гена CORO2A, rs72959687 гена INHA, rs2167270 гена LEP, rs10423795 гена LHB, rs56153523 и rs8109071 гена SYDE1, rs1671215 гена RDH13; в этнической выборке якутов - rs34845949 гена SASH1, rs2227262 и rs3802252 гена NDRG1. 3. Общий коэффициент генетической дифференциации изученных популяций по частотам аллелей 10 гSNP, ассоциированных с развитием ПЭ, составил 0.0697. Наибольший вклад в формирование межпопуляционного разнообразия вносят различия по частотам аллелей регуляторного полиморфного варианта rs3802252 гена NDRG1 (FST=0.157). 4. Анализ селективной нейтральности для 5 гSNP: rs2167270 гена LEP, rs10423795 гена LHB, rs3802252 гена NDRG1, rs56153523 и rs8109071 гена SYDE1. 5. Показан значимый вклад очищающего отбора в формирование генетической структуры белок-кодирующих участков 19 исследованных генов при сопоставлении генов-ортологов представителей отряда Primates и человека. Сигналы действия сильного очищающего отбора обнаружены для генов BNIHFE40, CA10, CRH, CRHRP, INHBA, SPAG4 и положительного отбора - для генов CGA и GSTA3. 6. В формировании генетической структуры регуляторных участков исследуемых генов в ряду представителей парвотряда Catarrhini вносит вклад слабый очищающий отбор, выявленный для 206 (52%) проанализированных гSNP. 7. Для 9 из 10 ассоциированных с преэклампсией регуляторных полиморфных вариантов генов CORO2A, INHA, LHB, LEP, NDRG1, SASH1 и SYDE1 показана значимая роль естественного отбора, действовавшего на макроэволюционном и/или микроэволюционном уровне.

№ п/п	Наименование работы	Автор работы		Дата защиты	Краткое описание полученных результатов
		ФИО, возраст (лет)	Место работы, должность		
1	2	3	4	5	6
4.	СТРУКТУРНАЯ ВАРИАбельНОСТЬ ГЕНОМА ПРИ БОЛЕЗНЯХ СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТОГО КОНТИНУУМА	Слепцов Алексей Анатольевич, 35	НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, младший научный сотрудник лаборатории популяционно-генетики НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ	16.10.2018	<p>1. Установлено, что оценённая по комплексу SNP-маркеров генетическая структура подверженности униморбидной ИБС, ИБС в сочетании с АГ, и ССК различна. Общими генетическими маркерами являются: для фенотипов «униморбидная ИБС» и «ИБС в сочетании с АГ» - rs4765623 гена SCARB1, для фенотипов «ИБС в сочетании с АГ» и «сердечно-сосудистый континуум» - rs663048 гена SEZ6L и rs6501455, локализованный в межгенном регионе. 2. В формировании структуры генетической компоненты униморбидной ИБС участвуют SNP-маркеры, ранее показавшие ассоциацию с уровнем холестерина (rs1367117, APOB), AG (rs3865418, NEDD4L) и сахарным диабетом 1 типа (rs763361, NEDD4L; rs7975232, VDR), а также 11 новых SNP-маркеров, локализованных в генах CD226 (rs763361), NKX2-5 (rs3095870), DPP6 (rs10239794), KLRB1 (rs4763655), SREBF2 (rs2267439), SCARB1 (rs4765623) и в межгенных регионах 21 (rs12487066, rs10896449 и rs944289). 3. В формировании структуры генетической компоненты ИБС в сочетании с АГ вовлечены SNP-маркеры, ранее показавшие ассоциацию с АГ (rs2398162) и сахарным диабетом 2 типа (rs4430796, HNF1B), а также 11 новых SNP-маркеров, локализованных в генах BTNL2 (rs2076530), EGFR (rs763317), CNTNAP2 (rs7794745), XRCC5 (rs2440), SCARB1 (rs4765623), SEZ6L (rs663048), rs1160312 (LINC01432) и в межгенных регионах (rs801114, rs10499194, rs13207033, rs6501455). 4. В формировании структуры генетической компоненты сердечно-сосудистого континуума задействованы SNP-маркеры, ранее показавшие ассоциацию с ИБС (rs5082, APOA2; rs1333048 и rs1333049, CDKN2B-AS1), уровнем холестерина и липопротеидов (rs183130, CETP; rs688; rs2738446, LDLR), а также ряд новых SNP-маркеров, локализованных в генах TAS2R38 (rs1726866, rs10246939), APOA2 (rs5082), KLF7 (rs7568369), CETP (rs183130), ITGA4 (rs1143674), RAD54B (rs2291439), LDLR (rs2738446, rs688) MTAR (rs7023329), и в межгенном регионе (rs6501455). 5. Показано, что с униморбидной ИБС, ИБС в сочетании с АГ, и ССК ассоциированы SNP-маркеры генов, белковые продукты которых вовлечены в липидный обмен (APOB, APOA2, SCARB1, SREBF2, CETP, LDLR, SEZ6L и HNF1B). Выявлена специфика генетической предрасположенности для изученных заболеваний ССК, так с фенотипом «униморбидная ИБС» ассоциированы SNP-маркеры генов VDR, TLR2, SCARB1, SREBF2 и APOB, белковые продукты которых участвуют в аккумуляции холестерина, и генов иммуноослабительного ответа (TLR2, KLRB1, VDR и CD226); с фенотипом «ССК» ассоциированы SNP генов LDLR, APOA2 и CETP, белковые продукты которых обеспечивают транспорт и метаболизм холестерина. 6. Установлено, что SNP-маркеры, для которых показана ассоциация с риском развития униморбидной ИБС, ИБС в сочетании с АГ и ССК обладают средней прогностической эффективностью; только для униморбидной ИБС выявлен аддитивный эффект SNP-маркеров с высокой прогностической эффективностью. 7. У больных с ССК идентифицировано 90 CNV, в том числе впервые выявлены пять CNV в хромосомных субсегментах 1p13.1 (IGSF3), 2p11.2 (IGKV4-1, IGKV5-2, IGKV7-2, PGBD43), 7p12.1 (F1J45974), 10q24.31 (ERLIN1) и Xp11.4. Идентифицировано 13 CNV, расположенных в регионах с редкой частотой регистрации CNV: 2q13 (MALL, NPH1, LINC00116, LOC100507334), 3q12.2 (GRP128, PFG), 5q23.1, 7p14.1, 10q11.21 (TMEM72-AS1), 10q21.3 (CTNNA3), 10q24.31 (ERLIN1), 12q21.31 (TMTC2), 13q12.11 (GJB6), 15q26.3 (TM2D3), 17q22 (C17orf112), Xp11.1 и Xq22.2 (MIR1256, H2BFWT, H2BFXP). 8. Установлена ассоциация CNV-делеции фрагмента интрона 2 гена SFBMT1 (3p21.1) с риском развития ССК (OR = 2,97; 95%CI: 1,44-6,11; p = 0,0067). CNV-амплификация в хромосомном субсегменте 12q24.11 (UNG, ACACB) регистрируется у больных с ИБС в сочетании с АГ, и ССК; CNV-амплификация в хромосомном субсегменте 10q24.31 (ERLIN1) - только у больных ССК.</p>

№ п/п	Наименование работы	Автор работы		Дата защиты	Краткое описание полученных результатов
		ФИО, возраст (лет)	Место работы, должность		
1	5. СРАВНИТЕЛЬНАЯ ЦИТОГЕНЕТИКА ЭМБРИОБЛАСТА, ТРОФОБЛАСТА И ВНУТРИПОЛОСТНОЙ ЖИДКОСТИ БЛАСТОЦИСТЫ ЧЕЛОВЕКА	3 Жигалина Дарья Ивановна, 27	4 НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, младший научный сотрудник лаборатории молекулярной диагностики НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ	5 29.11.2018	6 1. Хромосомные мутации в различных компартаментах бластоцисты представлены преимущественно трисомиями и моносомиями аутосом, частота которых составляет 48 % и 35 % в эмбриобласте, 47 % и 32 % в трофобластодерме, 42% и 43% во внеклеточной ДНК. Статистически значимых отличий между показателями соотношения числа трисомий и моносомий в трофобластодерме, эмбриобласте и внутриполостной жидкости бластоцисты не обнаружено. 2. Возраст женщины оказывает влияние на частоту анеуплоидий, детектируемых при молекулярном карiotипировании внеклеточной ДНК ($t_s = 0,6535$; $p = 0,0009$), но не на уровень числовых хромосомных нарушений в трофобластодерме и эмбриобласте бластоцист 5 дня развития. 3. Частота числовых хромосомных аномалий, выявляемых при молекулярном карiotипировании внеклеточной ДНК, статистически значимо выше в бластоцистах с хорошей морфологией эмбриобласта, по сравнению с бластоцистами с нарушениями формирования внутренней клеточной массы ($p = 0,0352$), что отражает процессы элиминации анеуплоидных клеток в ходе ранних этапов преимплантационного развития. 4. Хромосомные наборы клеток трофобластодермы, эмбриобласта, а также молекулярный карiotип, реконструированный по анализу внеклеточной ДНК из полости бластоцисты, характеризуется высокой вариабельностью. Максимальная степень соответствия молекулярных карiotипов отмечается в паре «трофобластодерма – эмбриобласт», составляя 41 %, снижаясь до 9 % и 8 % в парах «эмбриобласт – внеклеточная ДНК» и «трофобластодерма – внеклеточная ДНК», соответственно. 16 5. Частота хромосомного мозаицизма на стадии бластоцисты, определенная по анализу клеток трофобластодермы и эмбриобласта, составляет 36 %. Молекулярное карiotипирование внеклеточной ДНК позволяет выявить дополнительные хромосомные аномалии, присутствующие в эмбрионе на более ранних этапах преимплантационного развития, и повысить вероятность выявления хромосомного мозаицизма до 57 %. 6. Установлено, что 29 % и 36 % бластоцист имеют мозаичную хромосомную конституцию в трофобластодерме и эмбриобласте, соответственно, при этом 14 % бластоцист имеют отличия по хромосомному набору исследованных внезародышевых и зародышевых листков. 7. На основании регистрации феномена реципрокных анеуплоидий впервые установлено, что 32 % мозаичных форм анеуплоидий сформировались de novo в результате постзиготических ошибок сегрегации хромосом на преимплантационном этапе эмбрионального развития человека. 8. Метод массового параллельного секвенирования при анализе внеклеточной ДНК из внутриполостной жидкости бластоцисты обладает большей чувствительностью, по сравнению с микроматричной сравнительной геномной гибридизацией (0,93 и 0,64, соответственно), но уступает ей в специфичности (0,90 и 0,98, соответственно).

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 2018 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.	Коммунальные услуги	19265.89	19265.89

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			

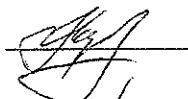
10. Другие накладные расходы на содержание научного оборудования

№	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			

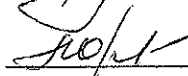
Общий объем затрат, связанных с деятельностью ЦКП в 2018 году: 19265.89 руб.

Из них компенсировано за счет бюджетных средств, выделенных на поддержку и развитие ЦКП: 19265.89 руб.

Руководитель ЦКП

 (Скрябин Н.А.)

Главный бухгалтер организации

 (Юрьева Л.И.)

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

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

Обучение работе с научным оборудованием в 2018 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.	Методы молекулярно-цитогенетической диагностики хромосомных болезней	36	функциональное использование оборудования	1	1	1	внешние пользователи научного оборудования
2.	Диагностика CNV-полиморфизма методом количественной ПЦР в режиме реального времени	72	функциональное использование оборудования	1	1	1	внешние пользователи научного оборудования
3.	Диагностика синдрома ломкой X-хромосомы с помощью метилчувствительной ПЦР	72	функциональное использование оборудования	1	1	1	внешние пользователи научного оборудования
4.	Методы анализа однонуклеотидных замен и уровня метилирования ДНК с помощью пиросеквенирования	72	функциональное использование оборудования	1	1	1	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 научного учреждения «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук»
«Медицинская геномика»

Сведения о результатах интеллектуальной деятельности, полученных в ходе работ, проведенных с использованием оборудования ЦКП в 2018 году

№ и/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 2018 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 2018 году

Адрес сайта ЦКП: <http://www.medgenetics.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://medgenetics.ru/ckp/
2.	Раздел "Контактная информация"	http://medgenetics.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://medgenetics.ru/ckp/
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://medgenetics.ru/ckp/
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 оборудование"	http://medgenetics.ru/ckp/
7.	Раздел "Проект договора на выполнение работ и оказания услуг для проведения научных исследований, а также осуществления экспериментальных разработок"	http://medgenetics.ru/ckp/
8.	Раздел "Форма заявки на выполнение работ и оказание услуг для проведения научных исследований, а также осуществления экспериментальных разработок"	
9.	Раздел "Порядок расчета стоимости нестандартных услуг"	http://medgenetics.ru/ckp/
10.	Раздел "Перечень имеющихся методик/методов выполнения измерений"	http://medgenetics.ru/ckp/
11.	Раздел "План работы ЦКП" (формируется на основе поступающих заявок)	

Руководитель ЦКП



(С.С.Бабыкин,Н.А.)

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

06.05.2019

608549), Форма 12

1 из 1

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

врио директора

(должность руководителя организации)

Степанов В.А.

(подпись)

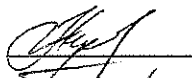
06.05.2019



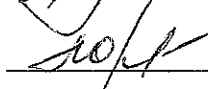
Основные сведения о деятельности ЦКП в 2018 году

1. Балансовая стоимость оборудования ЦКП, млн. рублей:	69.3123
2. Количество единиц оборудования ЦКП стоимостью от 1 млн рублей, ед.:	8
3. Штатная численность сотрудников ЦКП (без совместителей), чел.:	42
4. Общий объем выполненных работ (оказанных услуг), млн. рублей:	3.3693
в том числе в интересах третьих лиц:	0.4790
5. Фактическая загрузка оборудования ЦКП, %:	72.46
6. Фактическая загрузка оборудования ЦКП в интересах третьих лиц, %:	15.06
7. Количество организаций-пользователей, ед.:	3

Руководитель ЦКП

 (Скрябин Н.А.)

Главный бухгалтер организации

 (Юрьева Л.И.)