

Экспертное заключение № 2023-КПМ-0249-1-001

по результатам оценки научных и научно-технических результатов НИР,  
достигнутых в рамках реализации проектов и мероприятий ГП НТР  
в сфере медицинских наук

**I. Общие сведения о проекте**

Номер проекта: КПМ-0249

Наименование тематики: Оптимизация молекулярно-(цито)генетических подходов для  
верификации и интерпретации клинически значимых вариаций числа копий участков ДНК  
(CNV)

Код-шифр тематики: FGFF-2023-0003

Наименование исполнителя: Федеральное государственное бюджетное научное  
учреждение "Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова"

**II. Оценка результатов проектов**

Вид результата: Метод диагностики

Тип результата: Клинические рекомендации

Вклад результата в решение приоритетных проблем медицины и здравоохранения

| Приоритетная проблема<br>медицины и<br>здравоохранения   | Клинический эффект   | Возможность<br>импортозамещения                           |
|--|--|---|
| Микробиология: разработка<br>отечественных аналогов<br>медицинских изделий для<br>проведения молекулярно-<br>генетических исследований | Повышение качества<br>жизни, связанного с<br>состоянием здоровья | Имеется возможность<br>серийного производства в<br>России |
|  |  |   |
|  |  |   |

Задачи, полностью решенные к моменту завершения НИР или данного этапа НИР в  
рамках достижения УГТ оцениваемого научного результата

| Задачи   | Выполнена |
|--|-----------|
| Проведен аналитический обзор научной, медицинской, технической<br>литературы   | Да        |
| Собрана и описана информация по заболеванию или состоянию<br>(группы заболеваний или состояний): этиология и патогенез,<br>эпидемиология, классификация, клиническая картина | Да        |

|  |     |
|--|-----|
| Подтверждены научные принципы нового продукта  | Да  |
| Предварительно определены целевые показатели качества  | Да  |
| Определено целевое назначение продукта   | Да  |
| Подтверждена востребованность нового продукта  | Да  |
| Сформулирована общая концепция нового продукта   | Да  |
| Сформулирована ожидаемая выгода для заказчика  | Нет |
| Сформулирована ожидаемая выгода для потребителей   | Да  |
| Проведены патентные исследования   | Нет |
| Выполнена проверка концепции экспериментальными методами для доказательства эффективности использования идеи   | Да  |
| Проведены экспериментальные работы, подтверждающие применимость разрабатываемых методов диагностики/лечения/реабилитации/профилактики для включения в клинические рекомендации | Нет |
| Методы диагностики/лечения/реабилитации/профилактики, разрабатываемые для включения в клинические рекомендации, стандартизированы  | Нет |
| Методы диагностики/лечения/реабилитации/профилактики, разрабатываемые для включения в клинические рекомендации, валидированы   | Нет |
| Методы диагностики/лечения/реабилитации/профилактики, разрабатываемые для включения в клинические рекомендации, верифицированы   | Нет |
| Имеется акт/протокол верификации метода  | Нет |
| Имеется акт/протокол валидации метода  | Нет |
| Подготовлена программа апробации методов диагностики/лечения/реабилитации/профилактики   | Нет |
| Проведены дополнительные патентные исследования  | Нет |
| Выполнен анализ существующих клинических рекомендаций и их качества  | Да  |
| Выполнен анализ научной обоснованности информации, включаемой в клинические рекомендации   | Нет |
| Выполнен анализ достоверности доказательств для методов диагностики, профилактики, лечения, медицинской реабилитации, в  | Нет |

|  |     |
|--|-----|
| том числе основанных на использовании природных лечебных факторов (диагностических, профилактических, лечебных, реабилитационных вмешательств)   |     |
| Разработан дизайн клинического исследования метода   | Нет |
| Подготовлен протокол клинического исследования метода  | Нет |
| Проведено предварительное клиническое исследование метода  | Нет |
| Сформирован отчет о предварительных результатах исследования метода  | Да  |
| Проведено клиническое исследование безопасности и эффективности метода   | Нет |
| Сформирован отчет о результатах клинического исследования безопасности и эффективности метода  | Нет |
| Метод доработан на основе результатов клинических исследований   | Нет |
| Разработаны предложения по включению метода в клинические рекомендации   | Нет |
| Проект клинических рекомендаций размещен в информационно-телекоммуникационной сети "Интернет" и направлен в научные организации, образовательные организации высшего образования, медицинские организации, медицинские профессиональные некоммерческие организации их ассоциаций (союзы) | Нет |
| Получены отзывы на проект клинических рекомендаций   | Нет |
| Проект клинических рекомендаций доработан  | Нет |

Информационные материалы, которые имеются в отчетной документации о результатах НИР

| Материалы   | Наличие |
|---|---------|
| Отчет о НИР, содержащий:<br>- материалы о заболевании или состоянии (группе заболеваний или состояниях);<br>- этиология и патогенез, эпидемиология, классификация, клиническая картина. | Да      |
| Медико-экономическое обоснование разработки методов диагностики/лечения/реабилитации/профилактики для включения в клинические рекомендации  | Да      |
| Презентация   | Нет     |

|  |     |
|--|-----|
| Отчет о патентных исследованиях  | Нет |
| Публикация, содержащая экспериментальные данные, о разработке методов диагностики/лечения/реабилитации/профилактики  | Нет |
| Пояснительная записка  | Да  |
| Экспертное заключение  | Нет |
| Монография, содержащая экспериментальные данные о разработке методов диагностики/лечения/реабилитации/профилактики   | Нет |
| Отчет о НИР, включающий:<br>- материалы о целевых областях применения методов диагностики/лечения/реабилитации/профилактики                                      | Нет |
| Экспериментальные данные, подтверждающие работоспособность и применимость разрабатываемых методов  | Нет |
| Стандартизированный и (или) валидированный и (или) верифицированный:<br>- метод диагностики;<br>- метод лечения;<br>- метод реабилитации;<br>-метод профилактики | Нет |
| Проект технического задания на разработку активной фармацевтической субстанции (АФС) и готовой лекарственной формы (ГЛФ)   | Нет |
| Секрет производства (ноу-хау)  | Нет |
| Изобретение  | Нет |
| Полезная модель  | Нет |
| Программа для ЭВМ  | Нет |
| База данных  | Нет |
| Стандартные операционные процедуры (в рамках системы менеджмента качества)   | Нет |
| Отчет о дополнительных патентных исследованиях   | Нет |
| Обзор существующих клинических рекомендаций и оценка их качества   | Да  |
| Критическая оценка научной обоснованности, включаемой в клинические рекомендации информации  | Нет |
| Оценка уровней достоверности доказательств для методов диагностики, профилактики, лечения, медицинской реабилитации, в том числе                                 | Нет |

|  |     |
|--|-----|
| основанных на использовании природных лечебных факторов (диагностических, профилактических, лечебных, реабилитационных вмешательств) |     |
| Уведомление о начале разработки клинических рекомендаций   | Нет |
| Проект клинических рекомендаций  | Нет |
| Отзывы на проект клинических рекомендаций  | Нет |
| Доработанный проект клинических рекомендаций   | Нет |

Критические технологии, отмеченные в указе Президента Российской Федерации от 18 июня 2024 года № 529 «Об утверждении приоритетных направлений научно-технологического развития и перечня важнейших наукоемких технологий, к которым относится результат проекта

| Критическая технология   | Соответствие |
|--|--------------|
| Биомедицинские и когнитивные технологии здорового и активного долголетия   | Нет          |
| Технологии разработки лекарственных средств и платформ нового поколения (биотехнологических, высокотехнологичных и радиофармацевтических лекарственных препаратов) | Нет          |
| Технологии персонализированного, лечебного и функционального питания для здоровьесбережения  | Нет          |
| Технологии разработки медицинских изделий нового поколения, включая биогибридные, бионические технологии и нейротехнологии   | Да           |

Сквозные технологии, отмеченные в указе Президента Российской Федерации от 18 июня 2024 года № 529 «Об утверждении приоритетных направлений научно-технологического развития и перечня важнейших наукоемких технологий, к которым относится результат проекта

| Сквозная технология  | Соответствие |
|--|--------------|
| Технологии, основанные на методах синтетической биологии и геной инженерии   | Да           |
| Технологии создания новых материалов с заданными свойствами и эксплуатационными характеристиками   | Нет          |
| Технологии производства малотоннажной химической продукции, включая особо чистые вещества, для фармацевтики, энергетики и микроэлектроники | Нет          |
| Биотехнологии в отраслях экономики   | Нет          |

Соответствие достигнутого научного результата НИР ожидаемым результатам, которые указаны в проекте тематики научного исследования:

Соответствует

### **III. Вывод:**

Разработан алгоритм диагностики числа копий генов, ассоциированных с нарушением интеллектуального развития и аномальным фенотипом на основе создания и широкого использования несерийных ДНК-зондов для верификации результатов молекулярного генетического анализа. Результаты исследований соответствуют заявленной тематике.

Эксперт \_\_\_\_\_ (В.А. Вахитов)