

Экспертное заключение № 2023-КПМ-0256-1-001

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-0256  
Наименование тематики: Поиск молекулярно-генетических маркеров дифференциальной диагностики аутизма и шизофрении у детей и диагностики тяжести течения детского аутизма  
Код-шифр тематики: FGFF-2023-0014  
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 медицины и здравоохранения	Клинический эффект	Возможность импортозамещения
Увеличение количества пациентов с психическими заболеваниями	Повышение качества жизни, связанного с состоянием здоровья	Имеется возможность серийного производства в России

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

Информационные материалы, которые имеются в отчетной документации  
о результатах НИР

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)	Да
Технологии персонализированного, лечебного и функционального питания для здоровьесбережения	Нет
Технологии разработки медицинских изделий нового поколения, включая биогибридные, бионические технологии и нейротехнологии	Нет

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 генной инженерии	Нет
Технологии создания новых материалов с заданными свойствами и эксплуатационными характеристиками	Да
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

Вид результата: Метод диагностики

Тип результата: Клинические рекомендации

Вклад результата в решение приоритетных проблем медицины и здравоохранения

Приоритетная проблема медицины и здравоохранения	Клинический эффект	Возможность импортозамещения

Увеличение количества пациентов с психическими заболеваниями	Повышение качества жизни, связанного с состоянием здоровья	Имеется возможность серийного производства в России

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

Информационные материалы, которые имеются в отчетной документации о результатах НИР

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)	Да
Технологии персонализированного, лечебного и функционального питания для здоровьесбережения	Нет
Технологии разработки медицинских изделий нового поколения, включая биогибридные, бионические технологии и нейротехнологии	Нет

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 генной инженерии	Нет
Технологии создания новых материалов с заданными свойствами и эксплуатационными характеристиками	Да
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:

Авторы представили промежуточный отчет о результатах, достигнутых в рамках НИР, тема которой (дифференциальная диагностика РАС и шизофрении детского типа) является актуальной для детской психиатрии, что связано с неуклонным ростом количества детей, у которых выявляют как РАС, так и шизофрению, при этом указанные расстройства требуют различных подходов к коррекции. Таким образом, можно утверждать, что потенциальные результаты исследования востребованы детской психиатрией. Авторский коллектив ранее опубликовал результаты исследований, которые указывают на диагностическую значимость копийности гена рибосомальной РНК [Chestkov et al., 2018], и представленное исследование является логическим продолжением ранее проделанной работы. Работа проведена на современном методическом уровне, достоверность результатов не вызывает сомнений. Однако авторами в 2022-м году уже опубликована работа Ribosomal DNA abundance in the patient's genome as a feasible marker in differential diagnostics of autism and childhood-onset schizophrenia/ Ershova et al., J. Pers. Med., 2022, 12, 1796, проведенная на той же выборке пациентов (общее число обследованных - 204 чел, пациенты с РАС - 75 чел, пациенты с шизофренией - 43 чел, здоровый контроль - 86 чел), результаты которой весьма похожи на результаты, представленные в отчете. В частности Рисунок 1 отчета (Число копий рДНК в геномах исследуемых групп), на котором по какой-то причине количество исследуемых меньше, чем заявлено в отчете, практически идентична Figure 1B вышеуказанной статьи, которая при этом отсутствует в прилагаемом к отчету списке литературы. Иными словами результаты, представленные авторами как полученные в 2023-м году, в действительности получены и даже опубликованы ранее.. Авторы представили промежуточный отчет о результатах, достигнутых в рамках НИР, тема которой (дифференциальная диагностика РАС и шизофрении детского типа) является актуальной для детской психиатрии, что связано с неуклонным ростом количества детей, у которых выявляют как РАС, так и шизофрению, при этом указанные расстройства требуют различных подходов к коррекции. Таким образом, можно утверждать, что потенциальные результаты

исследования востребованы детской психиатрией. Ранее коллектив продемонстрировал повышение уровня окисленной внеклеточной ДНК у 1/3 обследованных взрослых пациентов с диагнозом "шизофрения" (Ershova et al., J. Psychiatr. Res., 2016, 87, 15-22), и в представленном отчете показано, что уровень окисленной внеклеточной ДНК в крови, а также уровень внеклеточной ДНК рибосомных и теломерных повторов выше у детей с РАС, нежели у здоровых детей. Эти результаты авторы опубликовали в профильном издании - журнале "Психиатрия", однако в указанной публикации фигурируют 23 обследованных ребенка (13 мальчиков с РАС и 10 здоровых детей), и неясно, почему в статью не вошли другие обследованные в рамках представленной работы дети. В целом, часть исследования, посвященная исследованию уровня внеклеточной ДНК, обладает новизной и оригинальностью.

Эксперт \_\_\_\_\_ (Е.Б. Меньщикова)