

Экспертное заключение № 2023-КПМ-0258-1-001

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-0258

Наименование тематики: Создание диагностических систем для использования на подтверждающем этапе скрининга новорожденных

Код-шифр тематики: FGFF-2023-0017

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 |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------|
| Младенческие (инфантильные) гемангиомы: разработка и производство отечественных препаратов в виде лекарственной формы «раствор для приема внутри». | Снижение инвалидизации в несовершеннолетнем возрасте (предотвращение инвалидности, достижение отсрочки в наступлении инвалидности, снятие инвалидности) | 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 | Да |
| 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 | 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 | 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:

III. Вывод:

В целом Отчет следует рассматривать как соответствующий плану исследований на отчетный год. Проведен анализ литературы и на основе имеющихся данных выбран алгоритм исследования. Проведен анализ гено фенотипических для ряда групп наследственных заболеваний. Проведен анализ частоты спектров мутаций гена CFTR у российских пациентов с муковисцидозом, сформирована панель частых мутаций,

выбраны пробы и подобраны условия их мультиплексирования для реакции аллель-специфичного лигирования. К недостатком работы следует отнести непонимание термина "валвизация", который подразумевает разработку комплекта документов, соответствующего ГОСТу Р ИСО 5725-1-2002 «Точность (правильность и прецизионность) методов и результатов измерений». Рекомендую оформить имеющиеся данные в соответствии с требованиями и представить их в Приложении к Отчету.

Эксперт _____ (Ю.Н. Хомяков)