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)