

**Заключение РАН по отчету о проведенном научном исследовании, о полученных научных и (или) научно-технических результатах**

Заключение федерального государственного бюджетного учреждения «Российская академия наук» по отчетам научных организаций и образовательных организаций высшего образования, осуществляющих научные исследования за счет средств бюджетов бюджетной системы Российской Федерации, о проведенных научных исследованиях (разработках), о полученных научных и (или) научно-технических результатах

**Наименование организации, осуществляющей научные исследования за счет средств бюджетов бюджетной системы Российской Федерации, представившей отчет**

Государственное учреждение здравоохранения города Москвы "Научно-практический центр специализированной медицинской помощи детям имени В.Ф. Войно-Ясенецкого Департамента здравоохранения города Москвы"

**Наименование учредителя либо государственного органа или организации, осуществляющих функции и полномочия учредителя**

Департамент здравоохранения города Москвы

**Наименование научной темы по научным исследованиям (далее - научная тема)**

ПЕРСОНАЛИЗИРОВАННЫЙ ПОДХОД К ДИАГНОСТИКЕ, ЛЕЧЕНИЮ И ПРОФИЛАКТИКЕ ИНВАЛИДИЗИРУЮЩИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ У ДЕТЕЙ С ВРОЖДЕННОЙ И ПРИОБРЕТЕННОЙ ПАТОЛОГИЕЙ В МНОГОПРОФИЛЬНОЙ ПЕДИАТРИЧЕСКОЙ КЛИНИКЕ

**Код (шифр) научной темы, присвоенный учредителем (организацией)**

000001060585112054

Номер государственного учета научно-исследовательской, опытно-конструкторской работы в Единой государственной информационно системе учета результатов научно-исследовательских, опытно-конструкторских и технологических работ гражданского назначения (далее ЕГИСУ НИОКТР)<sup>3</sup> или в Едином реестре результатов научно-исследовательских, опытно-конструкторских и технологических работ военного, специального и двойного назначения

226020628205-1

**Срок реализации научной темы**

Год начала (для продолжающихся научных тем):

Год окончания:

2023

2025

**Наименование этапа научной темы (для прикладных научных исследований)**

Нет данных

**Срок реализации этапа научной темы (дата начала и окончания этапа в формате ДД.ММ.ГГ. согласно техническому заданию)**

Дата начала:

Дата окончания:

01.01.2025

31.12.2025

**Вид научной (научно-технической) деятельности**

Разработка новых материалов, научно-методических материалов, продуктов, процессов, программ, устройств, типов, элементов, услуг, систем, методов, методик, рекомендаций, предложений, прогнозов

**Оценка научной составляющей полученных научных и научно-технических результатов, выполненных за отчетный финансовый год и (или) этапа работ согласно техническому заданию**

## 1. Актуальность, научная новизна и значимость полученных научных и научно-технических результатов

Стратегии развития медицинской науки в РФ на период до 2025 года предусматривает создание высокотехнологичных продуктов, обеспечивающих на основе трансфера инновационных технологий в практическое здравоохранение сохранение и укрепление здоровья населения, в том числе на основе развития молекулярной и клеточной биологии. Молекулярная медицина формирует базис персонализированной медицины, основанной на прогностическом и профилактическом принципах, Поэтому цель работы — оптимизация диагностики, лечения и профилактики врожденной и приобретенной социально-значимых заболеваний в многопрофильной детской клинике является актуальной. Авторами показана эффективность использования полноэкзомного секвенирования в диагностике врожденной и наследственной и патологии. На основе генетической диагностики разработан персонализированный подход к ведению пациентов в разной патологией. Выявлены генетические закономерности, определяющие формирование рефрактерных форм эпилепсии у детей с ДЦП. Авторами разработаны персонализированные подходы к диагностике, лечению и реабилитации детей с онкопатологией, в частности, с солидными опухолями ЦНС, костными саркомами группы ультравысокого риска. Впервые проведено исследование микроРНК плазмы крови у пациентов с остеосаркомой, что позволило стратифицировать пациентов по степени агрессивности опухоли, риску метастазирования и рецидива, а также спрогнозировать резистентность к химиотерапии.

2. Соответствие полученных научных и научно-технических результатов приоритетам научно-технологического развития Российской Федерации, определенным Стратегией научно-технологического развития Российской Федерации, утвержденной Указом Президента Российской Федерации от 28 февраля 2024 г. № 145, а также приоритетным направлениям научно-технологического развития и перечню важнейших наукоемких технологий, утвержденным Указом Президента Российской Федерации от 18 июня 2024 г. № 529, и первой группе приоритетных направлений проектов технологического суверенитета и проектов структурной адаптации экономики Российской Федерации, утвержденных постановлением Правительства Российской Федерации от 15 апреля 2023 г. № 603

Полученные научные и научно-технические результаты соответствуют Стратегии научно-технологического развития РФ, утвержденной Указом Президента РФ от 28.02.2024. № 145, в частности пункту 21в - переходу к персонализированной, предиктивной и профилактической медицине, высокотехнологичному здравоохранению и технологиям здоровьесбережения. Тема НИР соответствует следующим Приоритетным направлениям научно-технологического развития, утвержденным Указом Президента Российской Федерации от 18.06.2024г. №529: "Превентивная, персонализированная медицина, обеспечение здорового долголетия".

3. Оценка конкурентных преимуществ полученных научных и научно-технических результатов, в том числе с учетом заключения квалифицированного заказчика

Потребность в генетическом обследовании детей с врожденными и наследственными заболеваниями в многопрофильной специализированной педиатрической клинике составила 29,5%, что соответствует данным мировой литературы. В ДНК исследовании нуждаются около 90% пациентов. При клиническом подозрении на моногенное наследственное заболевание целесообразно исследование отдельного гена. Клиническая эффективность полноэкзомного секвенирования составила 75%. В структуре синдромальной патологии преобладали пациенты с вариантами нуклеотидной последовательности в генах, ассоциированных с энцефалопатией развития и эпилептической энцефалопатией, редкими генетическими синдромами, наследственными нарушениями развития нервной системы, нарушениями интеллектуального развития и РАС. Доля пациентов с двигательными нарушениями составила 15%. Разработан алгоритм предикции тяжести гипоксически-ишемических поражений головного мозга на фоне укрупненных факторов риска. Определены стратификация риска и персонализированные подходы к лечению больных солидными опухолями ЦНС. Усовершенствован подход к противорецидивной терапии остеосаркомы у больных группы ультравысокого риска. Установлено, что соматические мутации в гене TP53 у пациентов с медуллобластомой статистически значимо повышают риск рецидива и/или летального исхода. На основе генетического тестирования определены группы пациентов с медуллобластомой требующие интенсификации терапии. Таким образом, авторами НИР еще раз подтверждено, что молекулярно-генетические исследования составляют фундамент персонализированной онкологии. Исследование микроРНК плазмы крови позволяет стратифицировать пациентов с остеосаркомой по риску метастазирования и рецидива. Показано, что у детей с солидными опухолями отмечается достоверное повышение уровня проатерогенных и достоверное снижение - антиатерогенных микроРНК, что указывает на общность их патогенеза. Разработаны также инновационные ортопедические технологий при нервно-мышечной патологии, что привело к существенному повышению активности пациентов. Реабилитационные программы эффективны у 42 - 97,8%, онкологических пациентов. Предложен новый способ коррекции нарушений мочеиспускания у детей с сформировавшимися признаками гипоактивности мочевого пузыря, основанный на клинико-нейрофизиологической предварительной оценке.

4. Влияние полученных научных и научно-технических результатов на отраслевое научно-технологическое развитие (обеспечение импортозамещения, импортоопережения и научно-технологического суверенитета)

Результаты направлены на решение задач импортозамещения

Комментарий

Результаты НИР в области персонализированной онкологии сопоставимы с данными ведущих профильных учреждений Российской Федерации и зарубежных клиник.

5. Оценка горизонта внедрения полученных научных и научно-технических результатов

Внедрение инновационных технологий диагностики, лечения, реабилитации и профилактики инвалидизирующих заболеваний будет способствовать повышению качества медицинской помощи детям с врожденной и приобретенной патологией.

6. Оценка достигнутых показателей

Число публикаций в научных журналах "Белого списка" – 51, из них 26 – 1 уровня, 14 – 2 уровня, 6 – 3 уровня, 5 – 4 уровня. Число прочих публикаций в научных журналах, входящих в перечень ВАК – 8. Монографий – 3. Число докладов на ведущих международных научных (научно-практических) конференциях в Российской Федерации и за рубежом – 93. Защищенных диссертаций – 1 кандидатская. Число патентов или результатов интеллектуальной деятельности – 2 изобретения, 1 программа для ЭВМ. -Достигнутый уровень готовности технологий – УГТ 7 (программа для ЭВМ) – прототип системы прошел демонстрацию в эксплуатационных условиях. УГТ 3 (изобретение) – даны аналитические и экспериментальные подтверждения по важнейшим функциональным возможностям и (или) характеристикам выбранной концепции.

7. Оценка развития кадрового потенциала

К выполнению НИР привлечен коллектив из 60 сотрудников, среди которых большинство докторов и кандидатов медицинских наук. Среди исполнителей 14 человек до 39 лет, таким образом доля молодых исследователей составила 23,3%. Руководитель исследования д.м.н., профессор, главный научный сотрудник; имеет 129 публикаций в РИНЦ, за последние 3 года - 15 публикаций, индекс Хирша по РИНЦ – 6. Кадровый потенциал достаточен для решения поставленных задач.

*(используются пункты формы отчета, приложение - отчет о научно-исследовательской работе, а также общедоступные информационные источники и базы данных, российские системы научного цитирования. Проводится сравнительный анализ состава коллектива, представленного ранее в проекте научной темы и приведенного в отчетной форме)*

8. Уровень научного и научно-технического сотрудничества, в том числе международного, в рамках выполнения научных исследований (заполняется при наличии)

Не предусмотрено.

*(используются пункты формы отчета: «Научное и научно-техническое сотрудничество, в том числе международное»)*

Дополнительная информация

Молекулярная медицина формирует базис персонализированной медицины, основанной на прогностическом и профилактическом принципах, что позволяет раскрыть потенциальные и адаптационные возможности организма человека и увеличить продолжительность его активной жизни. Одной из приоритетных задач для достижения цели Стратегии является развитие медицинской науки и инноваций в сфере здравоохранения, предполагающее формирование и выполнение научных программ по приоритетным направлениям поддержания здоровья населения и формирования здорового образа жизни, разработке и внедрению технологий профилактики, диагностики, лечения заболеваний и состояний и медицинской реабилитации.

Вывод о целесообразности (нецелесообразности) финансирования проекта научной темы за счет средств бюджетов бюджетной системы Российской Федерации

Рекомендуется принять отчет по завершившейся научной теме.

V

Не рекомендуется принять отчет по завершившейся научной теме.

Комментарий:

В ходе выполнения НИР разработаны технологии персонализированной диагностики, терапии и профилактики (рецидивов) онкологических заболеваний, основанные на результатах молекулярно-генетического тестирования, что позволило повысить эффективность лечения и реабилитации онкологических, неврологических, нейро-

## Заключение

№ 2832026 /226020628205-1

мышечных, урологических и других заболеваний. Отчет выполнен на высоком методологическом и научном уровне, результаты исследования отвечают критериям новизны и применимости. Кадровый состав был представлен сотрудниками, имеющими ученые степени и звания. Все поставленные задачи выполнены. Цель достигнута.

Настоящим подтверждаю, что при проведении экспертизы отчета исключен конфликт интересов и сохранена конфиденциальность рассматриваемых материалов.

### ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ

#### СВЕДЕНИЯ О СЕРТИФИКАТЕ ЭП

Сертификат: 01DC2609C7CCC840000DB32F00060002  
Подписант: Пирадов Михаил Александрович  
Подписан: 1 апреля 2026 г. 11:39  
Действителен: с 2025-09-15 по 2026-09-15

Должность:Вице-президент