**НАУЧНАЯ ДЕЯТЕЛЬНОСТЬ**

**Федерального государственного бюджетного научного учреждения**

**«Якутский научный центр комплексных медицинских проблем»**

Якутский научный центр комплексных медицинских проблем ведет научно-исследовательскую работу в приоритетных областях изучения функционирования организма человека в экстремальных условиях Севера.

В структуре ЯНЦ КМП имеются 3 научных отдела, 9 научных лабораторий, Центр нейродегенеративных заболеваний, Клиника на 80 коек. Научную деятельность ведут 39 исследователей, из которых 17 чел. до 39 лет, средний возраст 44 года.

Основные научные направления:

- Изучение механизмов адаптации и формирования патологии в условиях Крайнего Севера и разработка эффективных методов профилактики нарушений здоровья.

- Изучение этиопатогенетических, клинико-диагностических и медико-социальных особенностей, экологически обусловленных и наиболее распространенных хронических неинфекционных заболеваний человека в Республике Саха (Якутия) и разработка методов профилактики, диагностики, мониторинга и лечения.

- Генетико-демографические и молекулярно-генетические исследования, разработка методов диагностики и лечения врожденной патологии, наследственных и мультифакториальных болезней населения Республики Саха (Якутия).

С 2013 по 2020 гг. выполнялись 5 фундаментальных тем НИР:

- «Эпидемиологические аспекты злокачественных опухолей в условиях Крайнего Севера, разработка современных методов ранней диагностики, профилактики с использованием высокоинформативных фундаментальных методов исследования» (Рег.№ 0120-128-07-96);

- «Изучение генетической структуры и груза наследственной патологии популяций Республики Саха (Якутия)» (Рег.№ 0120-128-07-97);

- «Региональные особенности биохимических и иммунологических показателей у коренного и пришлого населения Республики Саха (Якутия) в норме и патологии» (Рег.№ 0120-128-07-98);

- «Мониторинг состояния здоровья детей Республики Саха (Якутия)» № 0120-128-07-99;

- «Вклад метаболического синдрома в развитие атеросклероза коронарных артерий у жителей Якутии» (Рег.№ 0120-128-08-00).

С 2021 г. утверждена НИР «Эпидемиологические, медико-генетические аспекты и разработка методов трансляционной и персонализированной медицины при нейродегенеративных заболеваниях в Республике Саха (Якутия)».

По поисковым исследованиям в рамках государственных работ выполнялись следующие темы:

- «Распространенность *HLA-B27* (+) в якутской популяции здоровых и больных ювенильным хроническим артритом», 2016 г.,

- «Метод ДНК-диагностики аутосомно-рецессивной глухоты 1а типа с учетом эноспецифичности мутаций гена *GJB2* (сх26)», 2017 г.,

- «Метод определения аллелей генов *HLA-DR* и *HLA-DQ* ассоциированных с сахарным диабетом 1 типа с помощью трех однонуклеотидных полиморфизмов (SNP)», 2018 г.

Открытия и важнейшие разработки.

ЯНЦ КМП имеет три открытия мирового уровня, внесенные в Международный каталог болезней OMIM:

- 3М-синдром или якутский синдром низкорослости. Идентифицирована новая мажорная мутация 4582insT в гене *CUL7* у якутов (OMIM 273750, 2009);

- SOPH-синдром или синдром низкорослости с атрофией зрительного нерва, колбочковой дисфункцией и пельгеровской аномалией лейкоцитов с аутосомно-рецессивным типом наследования в якутской популяции. Идентифицирован ген *NAG* и мажорная мутация G5741→A (*R1914H*) у якутов (OMIM 164800, 2009).

- Аллельный вариант наследственной несиндромальной аутосомно-рецессивной формы глухоты, обусловленный мутацией донорного сайта сплайсинга c.-23+1G>A гена *GJB2* (коннексин 26), классифицируемый как аутосомно-рецессивная глухота 1 А типа (OMIM 220290, 2012).

Патенты, свидетельства и базы данных:

- Патент на изобретение №2315310 «Способ диагностики 3-М синдрома в якутской популяции», 2006 г.;

- Патент на изобретение №2448163 «Способ детекции 17 мутаций генов GJB2 и GJB6 при наследственной несиндромальной глухоте», 2012 г.;

- Свидетельство о государственной регистрации программы для ЭВМ №2013612339 «Анкетный скрининг рака молочной железы» («АСРМЖ»), 2013 г.;

- Патент на изобретение №2627643 «Способ прогнозирования риска субарахноидального кровоизлияния вследствие разрыва аневризмы сосудов головного мозга у лиц азиатской расы», 2017 г.;

- Патент на изобретение №2637086 «Способ снижения риска развития некроза конечностей при холодовой травме», 2017 г.;

- Патент на изобретение №2648464 «Способ ДНК-диагностики врожденной формы катаракты», 2018 г.;

- Патент на изобретение №2681580 «Способ предупреждения некрозов и устройство для его осуществления», 2019 г.;

- Патент на изобретение №2688180 «Способ выявления мутаций гена GJB2 обуславливающих аутосомно-рецессивную глухоту 1А типа», 2019 г.;

- Свидетельство о государственной регистрации базы данных №2019621975 «Регистр пациентов с хроническими вирусными гепатитами B,C и D с исходом в цирроз и первичный рак печени в Республике Саха (Якутия)», 2019 г.;

- Патент на изобретение №2727684 «Способ ДНК-диагностики аутосомно-рецессивной глухоты-103», 2020 г.;

- Свидетельство о государственной регистрации программы для ЭВМ № 2020614077 «Сравнительная оценка заболеваемости раком различной локализации в национально-государственных образованиях Сибирского региона России 2007-2018», 2020 г.;

- Свидетельство о государственной регистрации программы для ЭВМ № 2020614382 «Сравнительная оценка смертности от рака различной локализации в национально-государственных образованиях Сибирского региона России 2007-2018», 2020 г.;

- Свидетельство о государственной регистрации программы для ЭВМ № 2020614088 «Сравнительная оценка заболеваемости раком различной локализации в государственных образованиях Арктической зоны России 2007-2018», 2020 г.;

- Свидетельство о государственной регистрации программы для ЭВМ № 2020614308 «Сравнительная оценка смертности от рака раком различной локализации в государственных образованиях Арктической зоны России 2007-2018», 2020 г.

Полученные новые технологии диагностики:

- Генотипирование аллеля HLA-B27 у детей с хроническими ювенильными артритами (Акт внедрения от 31.10.2016),

- ДНК-диагностика аутосомно-рецессивной глухоты 1А типа с учетом этноспецифичности мутаций гена *GJB2* (Cx26) (Акт внедрения от 27.11.2017),

- Метод определения аллелей генов *HLA-DR* и *HLA-DQ* ассоциированных с сахарным диабетом 1 типа с помощью трех однонуклеотидных полиморфизмов (SNP) (Акт внедрения от 19.11.2018),

- Метод определения аллелей гена PNLPA3, ассоциированных с неалкогольной жировой болезнью печени и течением хронических вирусных гепатитов с помощью молекулярно-генетического анализа (Акт внедрения от 22.03.2019).

Защита диссертаций.

С 2002 г. научными сотрудниками Центра защищено 14 диссертаций на соискание доктора наук и 52 диссертации на соискание кандидата медицинских и биологических наук.

Публикационная активность.

Научными сотрудниками Центра издано 40 монографий, 46 сборников материалов конференций, 54 учебных пособия и методических рекомендаций.

За последние 5 лет отмечается высокая публикационная активность в рецензируемых журналах:

* 2016 г. – 69 статей, из них Web of Science -19, Scopus - 6;
* 2017 г. – 57 статей, из них Web of Science - 11, Scopus - 2;
* 2018 г. – 96 статей, из них Web of Science - 9, Scopus - 6;
* 2019 г. – 88 статей, из них Web of Science – 19, Scopus – 5;
* 2020 г. – 93 статьи, из них Web of Science – 19, Scopus – 6;

В журналах с высоким квартилем (Q1-Q2) ежегодно 5-6 статей.

Совокупный импакт-фактор журналов Web of Science, где опубликованы статьи научных сотрудников, по годам (Sciencemon.ru): 2018 – 15,912; 2019 – 50,177; 2020 – 50,199.

Выигранные зарубежные и российские гранты.

Научными сотрудниками выиграны 14 Грантов РФФИ, 15 Грантов Президента РС (Я), 3 Гранта Главы РС (Я) для молодых ученых и специалистов им. А.И. Иванова, Гранты Библиотеки Конгресса США «Открытый мир», Международного центра Фогарти в сфере образования по биоэтике NIH, Ассоциации болезни Гоше, Программы Японо-Российского молодежного обмена «Приглашение российских ученых в Японию» - научная стажировка сотрудника в НИИ мозга, Международный грант «HUGO Travel Award», Travel grand «Сеть циркумполярных исследований», Travel grand Фонда Российско-Европейского сотрудничества, Travel grand Северного Международного Арктического Комитета (IASC) для участия на конференции «Arctic Science Summit Week», Travel grand «Research on PNPLA 3 gene in patiens with TYPE 2 diabetes mellitus and accompanying hepatic pathology in Yakutia», Грант ООО «Лига здоровья нации».

ЯНЦ КМП издает ежеквартальное научно-практическое издание «Якутский медицинский журнал» (сайт: ymj.mednauka.com), который входит в перечень рецензируемых журналов, рекомендованных ВАК РФ для публикации результатов диссертаций на соискание ученой степени кандидата и доктора наук в области биологии и медицины. С 2010 г. журнал включен в международную справочную систему по периодическим и продолжающимся изданиям «Ulrich`s Periodicals Directory». С 2018 г. рецензируется в базе данных Web of Science. Ведется работа по включению журнала в международную базу данных Scopus.

С 2017 г. на базе УНУ «Геном Якутии» пополняется биоресурсная коллекция «Инвентаризация коллекции биоматериала (ДНК) популяции Республики Саха (Якутия) в возрасте 14-90 лет с коронарным атеросклерозом, сахарным диабетом, злокачественными образованиями, наследственной патологией с сопряженными базами данных, содержащими антропологическую, клиническую, клинико-функциональную информации, результаты генетических и биохимических исследований». Всего 3517 единиц хранения.

Клиника ЯНЦ КМП.

Необходимой и неотъемлемой частью деятельности ЯНЦ КМП является наличие научно-исследовательской клиники как структурного подразделения для интеграции научных достижений в медицинскую практику с целью повышения качества оказания медицинской помощи населению Республики Саха (Якутия), выполнения государственных заданий и реализации научных программ. С ноября 2018 г. на базе Клиники ЯНЦ КМП функционирует Центр нейродегенеративных заболеваний (НДЗ), являющийся единственным специализированным центром данного направления не только в Республике Саха (Якутия), но и в целом по ДВФО. Центр НДЗ включает в себя кабинеты когнитивных расстройств, пренатальной диагностики, нейрогенетика, медико-социальной помощи и биоэтики, неврологическое отделение на 30 коек. В Центре НДЗ ведется регистр нейродегенеративной патологии в республике. 27 января 2020 г. учреждена региональная общественная организация «Ассоциация пациентов со спиноцеребеллярной атаксией 1 типа и другими нейродегенеративными заболеваниями в Республике Саха (Якутия)».

ЯНЦ КМП имеет долгосрочные договоры о сотрудничестве с зарубежными партнерами: Эстонским Биоцентром (г.Тарту), Центром арктической медицины университета Оулу (Финляндия), Международным союзом по приполярной медицине (г. Фэрбенкс, шт. Аляска, США), Арктическим университетом Тромсё (Норвегия), Университетом Политекника дель Марке (г. Анкона, Италия).