

## ВЕСТИ

## В Президиуме СО РАМН

Под председательством академика РАМН Л.И. Афтанаса состоялось очередное заседание Президиума СО РАМН. Заслушан доклад руководителя лаборатории цитогенетики НИИ медицинской генетики СО РАМН д.б.н. И.Н. Лебедева «Геномные технологии в идентификации наследственных причин умственной отсталости: результаты проекта Евросоюза «CHERISH».

**В**первые в мире проведены исследования, направленные на получение знаний о генетических причинах умственной отсталости. В 2009—2012 гг. был реализован проект «Улучшение диагностики умственной отсталости у детей в Центрально-Восточной Европе и Центральной Азии через генетическую характеристику, биоинформатику и статистику (CHERISH)» по гранту 7-й Рамочной программы Европейского союза. Исследования выполнялись консорциумом научно-исследовательских институтов и университетов восьми зарубежных европейских стран (Италия, Польша, Кипр, Чехия, Эстония, Литва, Украина и Армения), и единственным из России в проекте участвовал НИИ медицинской генетики СО РАМН.

В ходе выполнения работ было обследовано около 1500 пациентов с недифференцированными формами умственной отсталости. Собран уникальный банк образцов ДНК от пациентов и членов их семей, доступный всем участникам консорциума. Сформирована база данных о пациентах, включающая информацию о результатах клинических и молекулярно-генетических исследований. Разработаны и апробированы стандартизованные критерии клинической и лабораторной диагностики интеллектуальных нарушений в детском возрасте. С использованием современных высокотехнологичных методов анализа генома человека (матричная сравнительная геномная гибридизация на микрочипах, полногеномное секвенирование нового поколения) идентифицированы новые гены и хромосомные регионы, мутации в которых ассоциированы с развитием умственной отсталости. У ряда пациентов установлены редкие микроделеционные/микродупликационные синдромы, диагностика которых в настоящее время возможна исключительно с использованием высокопроизводительных молекулярно-цитогенетических методов исследования. Полученные данные позволили уточнить картину генно-фенотипических корреляций для некоторых заболеваний.

Реализация проекта на базе Генетической клиники НИИ медицинской генетики СО РАМН способствовала внедрению современных диагностических технологий — проведение диагностики микроструктурных хромосомных аномалий с использованием технологии матричной сравнительной геномной гибридизации. Впервые для семей из Сибирского региона стали доступны такие высокотехнологичные диагностические исследования. Более 200 российских пациентов с недифференцированной умственной отсталостью были обследованы в соответствии с медицинскими стандартами мирового уровня, и у 28% из них с помощью полногеномных

ДНК-микрочипов были выявлены патогенетически значимые хромосомные мутации и CNV-полиморфизмы.

Технологии, освоенные в ходе проекта, внедрены в диагностическую практику и используются в НИИ медицинской генетики СО РАМН в настоящее время. Следует отметить, что анализ с использованием ДНК-микрочипов не ограничивается исключительно выявлением наследственных причин умственной отсталости и может быть применен для пренатальной и преимплантационной генетической диагностики наследственных и хромосомных болезней, а также для молекулярно-генетической диагностики онкологических заболеваний.

Поддерживаются и развиваются творческие связи с участниками консорциума. Подготовлена заявка на грант в рамках конкурса международных проектов РФФИ и Государственного фонда фундаментальных исследований Украины. Получен грант в рамках Федеральной целевой программы «Научные и научно-педагогические кадры инновационной России на 2009—2013 гг.».

Участники заседания отметили актуальность исследований, связанных с поиском новых наследственных мутаций, лежащих в основе формирования умственной отсталости, с разработкой стандартов молекулярно-генетической диагностики интеллектуальных нарушений в детском возрасте.

Президиум СО РАМН постановил: продолжить исследование НИИМГ в области генетики умственной отсталости во взаимодействии с профильными научно-исследовательскими учреждениями; руководству НИИМГ СО РАМН предусмотреть предоставление возможности проведения молекулярно-генетических исследований с использованием технологии матричной сравнительной геномной гибридизации заинтересованным коллективам на базе Центра коллективного пользования НИИМГ; поручить И.Н. Лебедеву подготовить статью, содержащую материалы доклада и результаты проекта «CHERISH» (включив в число авторов зарубежных учёных), на английском языке для публикации в журнале «Бюллетень СО РАМН».

Заслушаны доклад заместителя председателя СО РАМН академика РАМН В.П. Пузырева о подготовке кадров в НИУ Сибирского отделения РАМН; отчёт члена РАМН по Сибирскому отделению академика РАМН В.А. Козлова о научно-организационной и общественной деятельности.

Президиум утвердил в должности заместителя директора по научной и лечебной работе НИИ физиологии СО РАМН д.м.н. К.В. Даниленко.

Соб. инф.

## Технопарк получил участок под малоэтажное строительство

На днях ОАО «Агентство развития жилищного строительства Новосибирской области» (АРЖС) подписало договор с ОАО «Технопарк Новосибирского Академгородка» на передачу земельных участков для индивидуального жилищного строительства, находящихся на территории комплексной застройки в поселке Ложок Барышевского сельсовета.

Участки обеспечены всем необходимым набором инженерных коммуникаций: водоснабжение, канализация, электроэнергия, газоснабжение, подчеркнул в руководстве АРЖС. Все сети находятся на границе микрорайона, переданного под застройку.

Общий планируемый Технопарком объём жилья составляет 55 тысяч кв.м. Первую очередь домов планируется ввести в эксплуатацию осенью 2015 года. По данным АРЖС, предполагается использовать несколько типовых проектов индивидуальных домов для поддержания единого архитектурного стиля. Жильё рассчитано прежде всего на работников Технопарка.

В 2013 году ОАО «АРЖС НСО» планирует работу и с рядом других участков в посёлках Ложок и Садовый с целью содействия строительству жилья эконом-класса. Например, ведётся освоение земельного участка в поселке Ложок под строительство малоэтажных многоквартирных домов. По данным АРЖС, концерн «Сибирь», ранее купивший этот участок, начнёт строительство домов в ближайшее время.

В настоящее время агентством, совместно с местными органами исполнительной власти, созданы объекты инженерной инфраструктуры — линия электроснабжения, газопровод высокого давления, скважинный водозабор, сети водопровода и канализации, локальная станция водоподготовки, смонтирована вышка сотовой связи, подъездная автодорога.

Что касается социальных объектов, оформлен земельный участок площадью 4 га под строительство детского сада и школы. АРЖС, совместно с Новосибирским районом, в настоящее время ведёт работу по организации строительства детского сада.

Пресс-служба губернатора и правительства Новосибирской области



## Проект «MO RUS BIBLIO» — первый пошёл!

**П**о итогам конкурса проектов, выполняемых СО РАН совместно с Академией наук Монголии на 2013—2014 годы, объявленного Президиумом СО РАН в феврале 2013 года, проект, представленный Государственной публичной научно-технической библиотекой СО РАН и Центральной научной библиотекой АН Монголии «Организация информационного сопровождения научных исследований по программе совместных работ СО РАН и АН Монголии», получил финансовую поддержку. Он будет выполняться совместно с Центральной научной библиотекой Бурятского научного центра.

Основная цель проекта — оптимизация информационного сопровождения совместных научных исследований СО РАН и АН Монголии. Кроме того, проект будет способствовать развитию международных связей и формированию положительного имиджа России и Сибирского отделения Российской академии наук.

Центральная научная библиотека АН Монголии (ЦНБ АНМ) пока невелика. В ней трудится всего шесть человек, а фонд составляет 7 тысяч книг и 20 наименований журналов. Но уже сформирована академическая библиотечная сеть, которая обслуживает 15 академических и пять ведомственных институтов. Перед ЦНБ стоит задача создать электронную библиотеку, обеспечить обслуживание пользователей через электронную среду.

Реализация проекта разделена на несколько этапов, первый из которых реализуется в 2013 году. Его основная задача — выявить информационные потребности участников совместных исследований, перевести их на язык информационных рубрик и сформировать проблемно-ориентированные базы данных. В ходе апрельского визита делегации ЦНБ АН Монголии во главе с директором М. Чимэдлхам в ГПНТБ СО РАН на основе анализа ведущихся исследовательских проектов СО РАН — АН Монголии определены рубрики Государственного рубрикатора научно-технической информации (ГРНТИ) для последующего формирования проблемно-ориентированных баз данных (ПОБД). Планируется, что они будут размещены на сервере ГПНТБ СО РАН, и монгольские специалисты получат к ним удаленный доступ.

В плане работ этого года тестирование удаленного доступа, а также обучение библиотечных работников и специалистов АНМ работе с удаленными ПОБД. Кроме того, осенью состоится обучающий семинар для наших монгольских коллег по самым актуальным направлениям библиотечной деятельности: создание электронных библиотек и информационных ресурсов, внедрение и использование информационных технологий.

Проводить семинар будут ведущие специалисты ГПНТБ СО РАН. Эти вопросы были отражены в плане совместных работ, который подписали руководители ЦНБ АН Монголии и ГПНТБ СО РАН.

И хотя визит был посвящен работе над проектом, наша библиотека не могла не оказать помощь монгольским коллегам в комплектовании их фонда. Из обменного фонда ГПНТБ передано в дар около 100 изданий, в том числе аналитические обзоры по проблемам экологии, изданные в ГПНТБ СО РАН за последние пять лет.

Кроме профессионального общения, монгольские гости посетили выставку достижений СО РАН, Музей геологии, Музей железнодорожного транспорта, а также ознакомились с достопримечательностями города Новосибирска. Большой интерес для них представило посещение отдела редких книг и рукописей нашей библиотеки. Состоялись предварительные переговоры о возможности подключения ЦНБ АН Монголии к проекту оцифровки и описания имеющихся в Бурятском научном центре древних монгольских книг.

По словам директора ЦНБ АН Монголии М. Чимэдлхам, визит в Новосибирск позволил сформулировать новые приоритеты в формировании библиотечного фонда ЦНБ и удовлетворении информационных потребностей пользователей, а также выявить перспективные направления совместной работы. Новосибирск и Академгородок в очередной раз поразили гостей своей неповторимой атмосферой доброжелательности людей, красотой архитектурных ансамблей в единении с природой, спокойствием и ощущением надежности в межличностном общении.

Руководители и исполнители проекта со стороны ГПНТБ СО РАН уверены, что подобное сотрудничество не только способствует развитию библиотечного дела в АН Монголии, но весьма полезно для тестирования и внедрения современных электронных информационных технологий в библиотеках СО РАН.

Резюмируя итоги визита, директор ГПНТБ СО РАН Б.С. Елепов отмечает, что взаимодействие научных библиотек России и Монголии, вне сомнения, является существенной поддержкой совместных исследовательских проектов и положительно влияет на расширение контактов между учёными наших стран.

**С.В. Зайцев, помощник директора ГПНТБ СО РАН по международным связям**  
**На снимке:**  
 — Чимэдлхам Мунхжаргал, директор Центральной научной библиотеки (ЦНБ) Академии наук Монголии, и директор ГПНТБ СО РАН Б.С. Елепов во время подписания договора.