Приложение

УТВЕРЖДЕНЫ

Распоряжением от \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ № \_\_\_\_\_\_\_

**Сведения о достигнутых к «01» декабря 2024 года значениях показателей эффективности НИР и оценка риска недостижения плановых показателей**

Название НИР (ID PURE) Разработка новых подходов для диагностики и лечения наследственных и многофакторных заболеваний на основе изучения молекулярных механизмов их патогенеза (103964756)

Руководитель НИР Хуснутдинова Э.К.

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **№ п/п** | **Показатель качества работы** | **План** | **Факт** |
| 1 | Публикации (типа article и review) в научных журналах, индексируемых в международных базах научного цитирования (Web of Science Core Collection и (или) Scopus) | 5 | 5 |
| 1.1 | из них в научных журналах первого и второго квартилей, (квартиль журнала определяется по квартилю наивысшей из имеющихся тематик журнала по данным на момент представления таблицы) | 2 | 3 |
| 2 | Рецензируемые доклады в основной программе конференций по тематической области Computer Science уровня A и A\* по рейтингу CORE, опубликованные в сборниках конференций или зарубежных журналах |  |  |
| 3 | Прочие публикации в научных журналах, входящих в ядро Российского индекса научного цитирования (далее - РИНЦ) | 4 | 4 |
| 4 | Прочие публикации (препринты и другие) в общепризнанных международных репозиториях по отраслям науки (SSRN, RePEc, arXiv.org и другие) |  |  |
| 5 | Доклады на ведущих международных научных (научно-практических) конференциях в Российской Федерации и за рубежом | 4 | 5 |
| 6 | Рецензируемые монографии (при наличии ISBN), рецензируемые энциклопедии (при наличии ISBN) |  |  |
| 7 | Главы в рецензируемых монографиях (при наличии ISBN), статьи в рецензируемых энциклопедиях (при наличии ISBN) |  |  |
| 8 | Аналитические материалы в интересах (по заказам) органов государственной власти |  |  |
| 9 | Число поданных заявок на получение патента или регистрацию результата интеллектуальной деятельности (далее - РИД) |  |  |
| 10 | Доля исследователей в возрасте до 39 лет в численности основных исполнителей темы | 30% |  |
| 11 | Количество исследователей в возрасте до 39 лет |  |  |
| 12 | Защищенные диссертации по теме научного исследования: |  |  |
| 12.1 | кандидатские | 1 | ? |
| 12.2 | докторские | 1 | 1 |
| 13 | Количество планируемых к разработке медицинских технологий в рамках научной темы |  |  |

**Сведения о публикациях, подготовленных к «\_\_1\_\_»\_\_\_\_ноября\_\_\_\_\_\_2024 года**

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| № п/п | Вид публикации (Scopus/WOS СС; Scopus/WOS СС I и II квартилей; РИНЦ; монография\*/энциклопедия; глава в монографии\*, статья в энциклопедии) | Дата публикации, в формате дд.мм.гг | Наименование публикации | Наименование издания | Библиографическая ссылка (ГОСТ Р. 7.0.5-2008) | Авторы с аффилиацией  СПбГУ в составе научного коллектива проекта | Идентификатор (DOI; ISSN; ISBN; Scopus EID и WoS Accession Number; РИНЦ и пр.) | ID PURE\*\* |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 |
| 1 | [SCOPUS](https://www.scopus.com/sourceid/13207?origin=resultslist), РИНЦ | 07.03.2024 | Мутация сайта сплайсинга c.290+1G>A в гене STK11 в семье с синдромом Пейтца-Егерса | Вопросы онкологии | Мамадалиева Л.И., Иванова Е.А., Нургалиева А.Х., Хуснутдинова Э.К., Бермишева М.А. Мутация сайта сплайсинга c.290+1G>A в гене STK11 в семье с синдромом Пейтца-Егерса //Вопросы онкологии. 2024. Том 70, № 1. C.127-131 | Е.А. Иванова, Э.К. Хуснутдинова, М.А. Бермишева |  |  |
| 2 | medRxiv [Preprint] | 2024 Feb 13:2024.02.12.2430204313.02.2024 | Differences in polygenic score distributions in European ancestry populations: implications for breast cancer risk prediction | Breast Cancer Research | K. Yiangou, [N.Mavaddat](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?sort=date&term=Mavaddat+N&cauthor_id=38410445), [J Dennis](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?sort=date&term=Dennis+J&cauthor_id=38410445), [M. Zanti](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?sort=date&term=Zanti+M&cauthor_id=38410445), [Q. Wang](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?sort=date&term=Wang+Q&cauthor_id=38410445), [M. Bolla](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?sort=date&term=Bolla+MK&cauthor_id=38410445), [M. Abubakar](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?sort=date&term=Abubakar+M&cauthor_id=38410445), [T. Ahearn](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?sort=date&term=Ahearn+TU&cauthor_id=38410445), [I. L Andrulis](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?sort=date&term=Andrulis+IL&cauthor_id=38410445), [H. Anton-Culver](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?sort=date&term=Anton-Culver+H&cauthor_id=38410445), [N. Antonenkova](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?sort=date&term=Antonenkova+NN&cauthor_id=38410445), [V. Arndt](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?sort=date&term=Arndt+V&cauthor_id=38410445), [K. Aronson](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?sort=date&term=Aronson+KJ&cauthor_id=38410445), [A.Baten](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?sort=date&term=Baten+A&cauthor_id=38410445), [S.Behrens](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?sort=date&term=Behrens+S&cauthor_id=38410445), [M. Bermisheva](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?sort=date&term=Bermisheva+M&cauthor_id=38410445) et al. Differences in polygenic score distributions in European ancestry populations: implications for breast cancer risk prediction 2024 Feb 13:2024.02.12.24302043 | Хуснутдинова Э.К. | DOI: 10.1101/2024.02.12.24302043 |  |
| 3 | Scopus/WOS СС  Q4 | 03.2024 | Study of the Role of Genes Involved in the Metabolism of Histamine in the Development of Allergic Respiratory Diseases | Russian Journal of Genetics | Savelieva O. N., Karunas A.S., Biktasheva A.R., Vlasova A.O., Khidiyatova I. M., Etkina E. I., and Khusnutdinova E.K. Study of the Role of Genes Involved in the Metabolism of Histamine in the Development of Allergic Respiratory Diseases// Russian Journal of Genetics. 2024. V.60, N3. P.352-359. | О.Н. Савельева, А.С. Карунас, И.М. Хидиятова, Э.К. Хуснутдинова | DOI: 10.1134/S1022795424030128 |  |
| 4 | Scopus, РИНЦ  Q4 | 07.2024 | Клинический случай бокового амиотрофического склероза с новой мутацией в гене *ERBB4*. | Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова | Первушина Е.В., Кутлубаев М.А., Сайфуллина Е.В., Гайсина Е.В., Смакова Л.А., Хидиятова И.М.  Клинический случай бокового амиотрофического склероза с новой мутацией в гене *ERBB4*//Ж. неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова 2024;124(7):165‑168. | Хидиятова И.М. | https://doi.org/10.17116/jnevro2024124071165 |  |
| 5 | Scopus, РИНЦ | Принята к печати | Сейпинопатии: клинические варианты наследственной моторно-сенсорной нейропатии и спастической параплегии, обусловленные мутациями в гене BSCL2, у пациентов из Волго-Уральского региона | Научные результаты биомедицинских исследований | Хидиятова И.М., Сайфуллина Е.В., Гайсина Е.В.5, Кутлубаева Р.Ф., Карунас А.С., Смакова Л.А., Поляков А.В., Щагина О.А., Кадникова В.А., Чаусова П.А, Магжанов Р.В., Хуснутдинова Э.К. Сейпинопатии: клинические варианты наследственной моторно-сенсорной нейропатии и спастической параплегии, обусловленные мутациями в гене BSCL2, у пациентов из Волго-Уральского региона// Научные результаты биомедицинских исследований | Хидиятова И.М., Хуснутдинова Э.К. |  |  |
| 6 | РИНЦ | Принята к печати | Молекулярные аспекты патогенеза хронического лимфоцитарного лейкоза | Молекулярная медицина | Гарифуллина А.Г., Гилязова И.Р., Абдеева Г.Р., Кудлай Д.А., Низамова А.Р., Минязова А.А., Бакиров Б.А. Молекулярные аспекты патогенеза хронического лимфоцитарного лейкоза//Молекулярная медицина | Гилязова И.Р. |  |  |
| 7 | Scopus/WOS  Q1 | 07.2024 | Co-observation of germline pathogenic variants in breast cancer predisposition genes: Results from analysis of the BRIDGES sequencing dataset | Am J Hum Genet. | Davidson AL, Michailidou K, Parsons MT, Fortuno C, Bolla MK, Wang Q, Dennis J, Naven M, Abubakar M, Ahearn TU, Alonso MR, Andrulis IL, Antoniou AC, Auvinen P, Behrens S, Bermisheva MA, Bogdanova NV, Bojesen SE, Brüning T, Byers HJ, Camp NJ, Campbell A, Castelao JE, Cessna MH, Chang-Claude J, Chanock SJ, Chenevix-Trench G; NBCS Collaborators; Collée JM, Czene K, Dörk T, Eriksson M, Evans DG, Fasching PA, Figueroa JD, Flyger H, Gago-Dominguez M, García-Closas M, Glendon G, González-Neira A, Grassmann F, Gronwald J, Guénel P, Hadjisavvas A, Haeberle L, Hall P, Hamann U, Hartman M, Ho PJ, Hooning MJ, Hoppe R, Howell A; kConFab Investigators; Jakubowska A, **Khusnutdinova EK,** Kristensen VN, Li J, Lim J, Lindblom A, Liu J, Lophatananon A, Mannermaa A, Mavroudis DA, Mensenkamp AR, Milne RL, Muir KR, Newman WG, Obi N, Panayiotidis MI, Park SK, Park-Simon TW, Peterlongo P, Radice P, Rashid MU, Rhenius V, Saloustros E, Sawyer EJ, Schmidt MK, Seibold P, Shah M, Southey MC, Teo SH, Tomlinson I, Torres D, Truong T, van de Beek I, van der Hout AH, Wendt CC, Dunning AM, Pharoah PDP, Devilee P, Easton DF, James PA, Spurdle AB.  Co-observation of germline pathogenic variants in breast cancer predisposition genes: Results from analysis of the BRIDGES sequencing dataset. Am J Hum Genet. 2024 Jul 30:S0002-9297(24)00246-5. | Хуснутдинова Э.К. | DOI: 10.1016/j.ajhg.2024.07.004. Epub ahead of print. PMID: 39096911. |  |
| 8 | Scopus/WOS  Q1 | 25.10.2024г. | Germline variants in proto-oncogenes and tumor suppressor 2 genes in women with cervical cancer | Biomedicines | Lenkova, K.; Khusainova, R.; Minyazeva, R.; Zaripova, A.;  Gilyazova, I.; Mokrysheva, N.; Minniakhmetov, I. Germline Variants  in Proto-Oncogenes and Tumor  Suppressor Genes in Women with  Cervical Cancer. Biomedicines 2024, 12,  2454. | Зарипова А.Р. | https://doi.org/10.3390/  biomedicines12112454 |  |
| 9 | Scopus, РИНЦ | Принята к печати, выйдет в декабре 2024г. | Epigenetic markers of asthma: a study of methylation patterns of genes involved in drug metabolism | Opera Medica et Physiologica | Savelieva O.N., Karunas A.S., Vlasova A.O., Ahmetshin A.A., Khidiyatova I.M., Khusnutdinova E.K. Epigenetic markers of asthma: a study of methylation patterns of genes involved in drug metabolism | Савельева, О.Н. | https://operamedphys.org/archive |  |

\* для монографий и глав монографий приложить файл в формате.pdf.

\*\* публикации в обязательном порядке должны быть зарегистрированы в Pure и добавлены к карточке проекта за 2024 год.

1. В перечень публикаций за этап могут быть включены:

1.1. публикации, в выходных данных которых указан текущий год издания;

1.2. публикации, прошедшие рецензирование и планируемые к изданию с выходными данными текущего или следующего года, в виде прикрепленного к публикации в системе PURE СПбГУ файла с текстом публикации в формате pdf и файла с поступившим из редакции подтверждением планируемого издания публикации с выходными данными текущего или следующего года, ссылки на web-страницу (при наличии);

1.3. публикации, направленные в печать, в виде прикрепленного к публикации в системе PURE СПбГУ файла с текстом публикации в формате pdf и файла с подтверждением редакции о поступлении материала для публикации, ссылки на web-страницу (при наличии), идентификатора в архивах препринтов (наименование идентификатора и его значение);

1.4. публикации, изданные on-line с присвоением DOI в текущем году, но имеющие выходные данные следующего года;

1.5. публикации, вышедшие в печать в декабре 2023 года и не вошедшие в отчет за 2023 год (для продолжающихся тематик).

2. В перечень публикаций отчета за этап могут быть включены только публикации, в которых указана аффилиация СПбГУ хотя бы у одного автора из числа исполнителей НИР (включая руководителя НИР).

3.При приемке этапа НИР учитываются публикации, удовлетворяющие требованиям приказа от 15.10.2019 №10110/1 «Об учете публикаций по результатам выполнения НИР и НИОКР, реализуемых в СПбГУ» и одному из следующих условий в части указания источника финансирования:

3.1. указано, что работа выполнена при поддержке СПбГУ, при этом допускается указывать несколько источников финансирования;

3.2. полностью отсутствует указание на источник финансирования.

**Сведения о Докладах на ведущих международных научных (научно-практических) конференциях в Российской Федерации и за рубежом, подготовленных к «\_1»\_ноября\_2024 года**

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| № п/п | Докладчик | Авторы | Наименование доклада | Дата доклада, в формате дд.мм.гг | Место проведения конференции | Название конференции, семинара | Статус доклада  (пленарный, секционный, стендовый) | Ссылка на веб-страницу конференции (официальный сайт конференции) | ID PURE\* |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 | 10 |
| 1 | Гилязова И. Р. | Гилязова И. Р. | МикроРНК как потенциальные маркеры эффективности терапии почечно-клеточного рака ингибиторами контрольных точек иммунного ответа | 21-23 марта 2024г. | Республика Башкортостан  Уфа, Конгресс-холл Торатау | Международный конгресс по фундаментальной и клинической урологии и онкоурологии | секционный | https://ueacu.ru/ |  |
| 2 | Гилязова И. Р. | Гилязова И. Р. | Скрининг мажорных мутаций в гене BRCA1 у пациентов c раком простаты. | 21-23 марта 2024г. | Республика Башкортостан  Уфа, Конгресс-холл Торатау | Международный конгресс по фундаментальной и клинической урологии и онкоурологии | секционный | https://ueacu.ru/ |  |
| 3 | Гилязова И. Р. | Гилязова И. Р. | Оценка диагностической и прогностической значимости микроРНК у пациентов с раком предстательной железы разной степени злокачественности | 3-7 июля 2024г. | Г. Санкт-Петербург, ул.Кораблестроителей, д.14 (гостиница "Прибалтийская) | X Петербургский международный онкологический форум «БЕЛЫЕ НОЧИ 2024» | секционный | www.forum-onco.ru |  |
| 4 | Гилязова И.Р. | Гилязова И.Р. | Спектр и частота патогенных мутаций у пациентов с раком предстательной  железы из Волго-Уральского региона России по данным таргетного  секвенирования генома | 16.09.24 | Г. Москва, МНОЦ МГУ, Ломоносовский проспект, д.27, корп. 10 | VII Международный форум онкологии и радиотерапии «Ради жизни» | секционный | https://forum-forlife.ru/ |  |
| 5 | Хуснутдинова Э.К. | Хуснутдинова Э.К. | Этногеномика моногенных заболеваний | 30.10.24 | Республика Узбекистан,  г. Ташкент, проспект Амира Темура, 107А (International Hotel Tashkent) | Международный форум по диагностике и лечению орфанных болезней «Содружество без границ» | секционный | https://medevent.uz/main2024 |  |

**\*** информация о докладе в обязательном порядке должна быть внесена в Pure и добавлена к карточке проекта за 2024 год.

**Сведения о защищенных диссертациях (кандидатские, докторские) по состоянию на «\_\_\_\_»\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_2024 года**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| № п/п | Номер государственной регистрации (в ЕГИСУ) | Наименование | Дата защиты | Автор диссертации |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 |
|  |  | «Клинико-генетическое исследование моногенных и многофакторных заболеваний соединительной ткани»  по специальностям 3.1.18 - Внутренние болезни и 1.5.7. — Генетика  (науч. консультант — д.б.н., доцент Хусаинова Р.И.) | 13.06.2024г. в диссертационном совете ПДС 0300.004 федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования «Российский университет дружбы народов имени Патриса Лумумбы» | Тюрин Антон Викторович |
|  |  | «Эпидемиологические, клинико-генетические аспекты муковисцидоза в Республике Башкортостан» 1.5.7 - Генетика (медицинские науки | **предзащита — октябрь 2024 г**. в диссертационном совете ПДС 0300.005 при ФГАОУ ВО «Российский университет дружбы народов имени Патриса Лумумбы», **защита — февраль 2025 г.** | Аюпова Гузель Рамилевна |

**Сведения о выявленных результатах интеллектуальной деятельности (РИД) по состоянию на «\_\_\_\_»\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_2024 года**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| № п/п | Номер государственной регистрации (в ЕГИСУ) | Наименование | Вид РИД | Дата подачи заявки или выдачи патента, свидетельства | ID PURE\* |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 |
|  |  |  |  |  |  |

\*РИД в обязательном порядке должны быть зарегистрированы в Pure и добавлены к карточке проекта за 2024 год.

**Сведения об аналитических материалах в интересах (по заказам) органов государственной власти по состоянию на «\_\_\_\_»\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_2024 года**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| № п/п | Наименование\* | Авторы | Год подготовки | Заказчик |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 |
|  |  |  |  |  |

\* приложить файл с аналитическими материалами в формате .pdf.

Руководитель НИР \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_/ \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

должность подпись расшифровка дата