

**«Қазақстан Республикасында әлеуметтік мәні бар ауруларды
диагностикалаудың жасушалық, геномдық және протеомдық
технологияларын әзірлеу» BR24992881.**

Бағдарламаны іске асыру мерзімі – 2024-2026 жж.

Өзектілік. Қазақстан Республикасында мемлекет тарапынан түрлі ауруларды диагностикалаудың жоғары сезімталды және дәл әдістерін жасауға ерекше көңіл бөлінуде. Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрлігі әлеуметтік маңызы бар аурулардың тізімін бекітті, оның ішінде орфандық (сирек кездесетін) аурулар, қатерлі ісіктер, қант диабеті, бірқатар жүрек-қан тамыры және жұқпалы аурулар, жүйке жүйесі аурулары және басқа да аурулар қосылған (Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрінің 23 қыркүйек 2020 жыл № ҚР ДСМ-108/2020 бұйрығы). Аталған ғылыми-техникалық бағдарлама аясында заманауи жасушалық, геномдық, протеомдық технологияларды және келесі ұрпақ секвенирлеу (NGS), масс-спектрометрия, цифрлық ПТР, нақты уақыттағы ПТР, CRISPR/Cas технологиясы, ДНҚ штрих-кодтау және т.б. сияқты аспаптық әдістерді пайдалана отырып бірқатар әлеуметтік мәні бар ауруларды тиімді диагностикалау әдістері мен технологияларын әзірлеу жоспарлануда. Бағдарлама барысында фенилкетонурия және Гошер ауруын қоса алғанда, орфандық ауруларды ерте диагностикалау әдістерін, Альпорт синдромы, MODY диабеті, ишемиялық инсульт, колоректальды қатерлі ісік диагностикасын, сондай-ақ бірқатар бактериялық (*Borrelia burgdorferi*, *Borrelia miyamotoi*, *Acinetobacter baumannii*), сондай-ақ вирустық (рота- және аденовирустар) қоздырғыштар әсерінен туындаған жұқпалы ауруларды анықтауға арналған технологиялар мен тест-жүйелерді әзірлеуді жоспарлануда. Отандық тест-жүйелерді кейіннен шығаруды қамтамасыз ету үшін ПТР тест-жүйесінде қолданылатын термотұрақты РНҚ және ДНҚ-тәуелді полимеразаларды алу технологиясын, сондай-ақ фитопрепараттардың аутентификациясы үшін жоғары дәлдіктегі ДНҚ технологиясын әзірлеу

ұсынылады. Бұл әзірлемелер Қазақстандағы медициналық көмектің сапасын арттырып қана қоймай, сонымен қатар оның халықаралық деңгейде бәсекеге қабілеттілігін арттырады, заманауи диагностикалық технологияларды клиникалық тәжірибеде және зертханалық диагностикада кеңінен қолдануға ықпал етеді және пациенттердің өмір сүру сапасын жақсартады.

Осылайша, осы өзекті бағытта ілгерілеуге қол жеткізу үшін біздің зерттеуіміздің негізгі мақсаты тұжырымдалып, күтілетін нәтижелер анықталды.

Бағдарламаның мақсаты – Қазақстан Республикасындағы әлеуметтік мәні бар ауруларды диагностикалау үшін жасушалық, геномдық және протеомдық технологияларды әзірлеу.

Күтілетін нәтижелер

Бағдарламаны іске асыру нәтижесінде келесі іс-шаралар жүзеге асырылатын болады:

1. Фенилкетонурия диагностикасы үшін фенилаланин гидроксилаза генін нысаналы секвенирлеу әдісі әзірленетін болады.
2. Масс-спектрометрияны қолдана отырып, инсульттің протеомдық биомаркерлерін анықтаудың жаңа әдісі алынады.
3. Иммунохроматографиялық тест жүйесін құру жіті респираторлық инфекциялар кезінде иммундық статусты анықтауға мүмкіндік береді.
4. CRISPR/Cas технологиясы негізінде ауруханаішілік инфекцияларының *Acinetobacter baumannii* антибиотиктерге төзімділігін диагностикалау әдісін жасау.
5. Гоше ауруын диагностикалау әдісі масс-спектрометрия негізінде ауруды анықтаудың дәлдігі мен жылдамдығын арттыру үшін енгізіледі.
6. Балалардағы MODY диабетін диагностикалау әдісі келесі ұрпақ секвенирлеу негізінде жасалады.
7. Альпорт синдромын диагностикалау технологиясы келесі ұрпақ секвенирлеу арқылы әзірленетін болады.

8. Kras/BRAF гендеріндегі мутацияларды анықтаудың жаңа тәсілі метастаздық колоректальды қатерлі ісікті тиімді диагностикалау үшін әзірленеді.

9. Несеп-жыныс инфекцияларының қоздырғыштарын молекулярлық-генетикалық анықтауға арналған термотұрақты РНҚ- және ДНҚ-тәуелді полимеразалар алынады.

10. Нақты уақыттағы ПТР негізіндегі сынақ-жүйені әзірлеу Лайм-боррелиозы (*Borrelia burgdorferi sensu lato*) және кене арқылы қайталанатын безгекті (*Borrelia miyamotoi*) тудыратын қоздырғыштарды анықтауды қамтамасыз етеді.

11. Педиатриялық тәжірибеде қолданылатын шөптік препараттардың аутентификациясы үшін ДНҚ штрих-кодтау және жоғары өнімді секвенирлеу технологиялары енгізіледі.

12. Web of Science деректер базасындағы импакт-фактор бойынша 1 (бірінші), 2 (екінші) және (немесе) 3 (үшінші) квартильге кіретін рецензияланатын ғылыми басылымдарда және (немесе) Scopus деректер базасындағы CiteScore процентилі кемінде 50 (елу) болатын басылымдарда кемінде 9 (тоғыз) мақала және (немесе) шолу мақалалар жарияланды, КОКСНВО ұсынған журналдарда кемінде 10 (он) мақала және ұйымның ғылыми кеңесі және (немесе) ғылыми-техникалық кеңесі ұсынған кемінде 1 (бір) монография жарияланды. Қазақстан Республикасының Ұлттық зияткерлік меншік институтында зияткерлік меншіктің кемінде 5 (бес) объектісі (Ақпараттық технологиялар саласындағы патенттер немесе авторлық куәліктер) тіркелді.

Орындаушылар туралы ақпарат

«Ұлттық биотехнология орталығы» ЖШС (ҰБО);

«Ұлттық биотехнология орталығының» Алматы қаласындағы филиалы.

Бағдарлама жетекшісі:

Тарлыков Павел Викторович - Ph.D. докторы, қауымдастырылған профессор, ЖШС «Ұлттық биотехнология орталығы» протеомика және масс-спектрометрия зертханасының меңгерушісі.

Геномика, протеомика және масс-спектрометрия салаларының маманы, 100-ден астам ғылыми жұмыстардың авторы, Хирш индексі – 11 (Scopus). «Болашақ» бағдарламасы бойынша магистратураны аяқтады (АҚШ, Montana State University, 2007-2009). Дүниежүзілік ғалымдар федерациясының стипендиаты (Швейцария, 2010). Францияда (Institute Gustave-Roussy, 2011-2012), Ресейде («Академик Н.П. Бочков атындағы медициналық генетикалық зерттеу орталығы», 2012) тағылымдамадан өтті.

Жауапты орындаушылар

Шевцов Александр Борисович, биология ғылымдарының кандидаты, қауымдастырылған профессор, ҰБО қолданбалы генетика зертханасының меңгерушісі (ResearcherID: P-2717-2017, ScopusAuthorID: 52664422400, ORCID: 0000-0002-0307-1053). Жасы – 43 жыл, ғылыми жұмыс өтілі – 16 жыл. Хирш индексі – 9 (Scopus). Геномдық зерттеулер саласының маманы. 100-ден астам ғылыми мақалалардың авторы, оның ішінде WebofScience (ClarivateAnalytics) және Scopus дерекқорларымен индекстелген журналдарда - 49. Өнертабыстардың 9 авторлық куәлігі бар.

Жолдыбаева Елена Витальевна, биология ғылымдарының кандидаты, қауымдастырылған профессор, ҰБО Ұлттық ұжымдық пайдалану ғылыми биотехнология зертханасының меңгерушісі (ResearcherID: AAB-1509-2020; ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-9677-008X>; ScopusAuthorID: 55640278400). Жасы – 44 жыл, ғылыми жұмыс өтілі – 21 жыл. Хирш индексі – 9 (Web of Science, Scopus). Популяциялық генетика және геномдық зерттеулер саласының маманы. 100-ден астам ғылыми мақалалардың авторы, оның ішінде WebofScience (ClarivateAnalytics) және Scopus дерекқорларымен индекстелген журналдарда - 27. Өнертабыстардың 9 авторлық куәлігі бар.

Кулмамбетова Гульмира Нигметжановна, биология ғылымдарының кандидаты, қауымдастырылған профессор, ҰБО Ұлттық ұжымдық пайдалану ғылыми биотехнология зертханасының жетекші ғылыми қызметкері. Жасы – 42 жыл, ғылыми жұмыс өтілі – 20 жыл. Хирш индексі - 3, ResearcherIDN-5975-2017, ORCID 0000-0001-8723-3752, ScopusID (56387533800).

Атавлиева Сабина Шамшидинқызы, ҰБО протеомика және масс-спектрометрия зертханасының ғылыми қызметкері, жаратылыстану ғылымдарының магистрі. Хирш индексі –5 (Scopus), ORCID 0000-0002-7565-9454, ScopusAuthorID 57204157988. Протеомика және масс-спектрометрия салаларының маманы.

Кулыясов Арман Табылович, химия ғылымдарының кандидаты, ҰБО протеомика және масс-спектрометрия зертханасының бас ғылыми қызметкері (ResearcherID: K-9148-2017; ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-7932-5689>; ScopusAuthorID: 7004152301). Жасы – 56 жыл, ғылыми жұмыс өтілі – 30 жыл. Хирш индексі – 10 (Scopus). Органикалық химия, табиғи қосылыстар химиясы, биохимия, молекулалық және жасушалық биология, протеомика, масс-спектрометрия салаларының маманы. Таяу және алыс шетелдердің мерзімді басылымдарында жарияланған 76 мақаланың авторы. Өнертабыстардың 3 авторлық куәлігі бар.

Мукантаев Канатбек Найзабекович, биология ғылымдарының докторы, доцент, ҰБО иммунохимия және иммунобиотехнология зертханасының меңгерушісі (ResearcherID: AAM-8674-2020; ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-6048-0232>; Scopus Author ID: 57211138932). Жасы – 58 жыл, ғылыми жұмыс өтілі – 35 жыл. Хирш индексі – 3 (Scopus). Генетикалық инженерия, Микробиология және иммунобиотехнология саласындағы маман. 140-тан астам ғылыми жұмыстардың авторы, оның ішінде 12-сі Web of Science (Clarivate Analytics) және Scopus дерекқорларымен индекстелген журналдарда. Өнертабыстардың 20 авторлық куәлік бар.

Абельденов Сайлау Касенович, PhD, ҰБО молекулалық биотехнология зертханасының меңгерушісі. Хирш Индексі-3. . ResearcherID F-5139-2015 ORCID 0000-0002-6974-9138 Scopus Author ID 56674705400. Микроағзалардың молекулалық генетикасы, генетикалық инженерия және патогендік микроағзалардың ДНҚ-ны қалпына келтіру бойынша маман. 40-тан астам ғылыми мақалалардың, Қазақстан Республикасының 4 патентінің авторы.

Остапчук Екатерина Олеговна, PhD, қауымдастырылған профессор. Алматы қаласындағы ҰБО филиалының иммунология және иммунобиотехнология зертханасының меңгерушісі. Хирш Индексі - 10. ORCID: 0000-0002-3771-423X. Researcher ID: D-1254-2015. Scopus ID: 56823472400. Барлығы - 29 басылым, 246 дәйексөз. Молекулалық және жасушалық иммунология маманы. Табиғи-ошақты зоонозды инфекцияларды зерттеу саласында тәжірибе бар.

Хасенов Бекболат Бауржанович, химия ғылымдарының кандидаты, "Биология ғылымдары" мамандығының профессоры. Хирш индексі-9 (Scopus), ResearcherID: AAM-8657-2020, ORCID: 0000-0003-4572-948X, Scopus Author ID: 36096620800. Микроағзалардың молекулалық генетикасы, нәруыздық масс-спектрометрия және протеомика, рекомбинантты ДНҚ технологиясы салаларының маманы. 30-дан астам ғылыми еңбектердің авторы, ферментативті және антигендік қасиеттері бар нәруыздар шығаратын микроағзалардың рекомбинантты штамдарына авторлық куәлігі бар.

Хапилина Оксана Николаевна, биология ғылымдарының кандидаты. Өсімдіктер геномикасы және биоинформатика зертханасының меңгерушісі. Хирш индексі – 4. Researcher ID: J-4151-2017 ORCID: 0000-0002-7256-568X Scopus Author ID: 57194829297. Биотехнология, селекция, өсімдіктердің молекулалық биологиясы салаларының маманы. Отандық және шетелдік басылымдарда 140-тан астам ғылыми мақалалардың авторы, өнертабыстардың 6 авторлық куәлігі бар.