

Утверждено решением
ученого совета УУНиТ
от 29.05.2024 (протокол № 5)
Введено в действие приказом
от 15.07.2024 № 2215

ПОЛОЖЕНИЕ **о лаборатории популяционной и медицинской генетики**

1. Общие положения

1.1. Лаборатория популяционной и медицинской генетики (далее – Лаборатория) является научно-исследовательским структурным подразделением федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Уфимский университет науки и технологий» (далее – Университет).

1.2. Настоящее Положение регулирует деятельность Лаборатории, определяет ее задачи, функции, полномочия, структуру.

1.3. В своей деятельности Лаборатория руководствуется законодательством Российской Федерации, указами и распоряжениями Президента Российской Федерации, постановлениями и распоряжениями Правительства Российской Федерации, указами и распоряжениями Главы Республики Башкортостан, постановлениями и распоряжениями Правительства Республики Башкортостан, приказами Министерства науки и высшего образования Российской Федерации, уставом и локальными нормативными актами Университета, а также настоящим Положением.

1.4. Полное наименование подразделения – лаборатория популяционной и медицинской генетики.

Сокращенное наименование – лаборатория ПиМГ.

Полное наименование на английском языке – laboratory of population and medical genetics.

Сокращенное наименование на английском языке – LPMG.

1.5. Лаборатория создается, реорганизуется и ликвидируется решением ученого совета Университета.

2. Структура и управление

2.1. Структуру и штатное расписание Лаборатории утверждает ректор Университета в установленном порядке.

2.2. Лаборатория входит в состав Единого инновационного комплекса.

2.3. Трудовые обязанности работников Лаборатории, условия их труда определяются законодательством РФ, трудовыми договорами, заключаемыми с каждым работником, Правилами внутреннего трудового распорядка Университета и иными локальными нормативными актами Университета, а также должностными инструкциями работников Лаборатории.

2.4. Общее руководство и координация деятельности Лаборатории осуществляется директором Единого инновационного комплекса.

2.5. Непосредственное руководство Лабораторией осуществляется заведующим лабораторией.



2.6. Заведующий лабораторией принимается на работу и увольняется приказом ректора Университета или лица, на которое возложены данные полномочия в установленном порядке, по представлению курирующего проректора.

3. Основные задачи

3.1. Основными задачами Лаборатории являются:

- исследования и анализ комплекса генетических маркеров, наборов и тест-систем для диагностики и корректировки терапии больных онкологическими заболеваниями, патологиями женского здоровья и желудочно-кишечного тракта;
- изучение частот аллелей гена цитохрома P450 CYP1A1 (A2455G, rs1048943) в популяциях балкарцев и карачаевцев;
- всестороннее изучение гаплогрупп Q1a-M25, J2a-Y99599 и R1a-Z2122 в популяциях карачаевцев и в субэтнических группах балкарцев с использованием как маркеров Y-SNP, так и Y-STR с последующим изучением степени родства между ними, а также другими популяциями Кавказа;
- создание баз данных (БД) по частотам гаплогрупп мтДНК и Y-хромосомы в различных субпопуляциях балкарцев;
- пополнение коллекции образцов ДНК, выделенных из периферических лейкоцитов больных наследственным раком яичников, раком желудка и здоровых доноров из Башкортостана;
- пробоподготовка и проведение таргетного NGS-секвенирования генов-кандидатов (всего 21) в образцах ДНК 48 пациенток с наследственными формами рака яичников, относящихся к разным этническим группам из Башкортостана (башкиры, татары, русские);
- определение гаплогрупп Y-хромосомы в образцах древней ДНК из различных археологических культур, сравнительный анализ полученных данных о гаплогруппах Y-хромосомы скифов, сарматов и алан с данными о распределении гаплогрупп Y-хромосомы в современных популяциях;
- проведение анализа распространения мутаций генов-кандидатов наследственного рака молочной железы и яичников BRCA1 4153delA и BRCA1 5382insC, BRCA2 6174delT в популяциях Северной Евразии;
- пробоподготовка и проведение таргетного NGS-секвенирования генов-кандидатов (всего 21) в образцах ДНК 48 пациентов с раком желудка, относящихся к разным этническим группам из Башкортостана (башкиры, татары, русские);
- проведение биоинформатического и исследовательского анализа полученных данных таргетного NGS-секвенирования образцов ДНК 48 пациентов с наследственными формами рака яичников и рака желудка из Республики Башкортостан, оценка наличия патогенных и вероятно патогенных вариантов и их спектра в анализируемых генах;
- верификация впервые обнаруженных патогенных мутаций с использованием секвенирования по Сэнгеру в образцах ДНК больных наследственным раком яичников;
- определение гаплогрупп мтДНК в образцах из различных археологических культур, сравнительный анализ полученных данных о гаплогруппах мтДНК скифов и сарматов с данными о распределении гаплогрупп мтДНК в со



- проведение анализа распространения мутаций генов-кандидатов наследственного рака молочной железы и яичников CHEK2 1100delC; CHEK2 IVS2+1G>A; BRCA1 2080delA (insA) в популяциях Северной Евразии;
- верификация впервые обнаруженных патогенных мутаций с использованием секвенирования по Сэнгеру в образцах ДНК больных раком желудка;
- анализ выявленных патогенных и вероятно патогенных вариантов в изученных генах на независимых выборках больных раком яичников и раком желудка (не менее 200) без учета семейной истории заболевания и здоровых доноров (не менее 200) разного этнического происхождения из Республики Башкортостан;
- поддержание оборудования Лаборатории в рабочем состоянии, проведение регулярных технических осмотров и обслуживания, регламентных и периодических ремонтных работ; обеспечение надлежащего ухода за оборудованием, строгого соблюдения правил его технической эксплуатации, производственно-технологических инструкций;
- повышение уровня загруженности и эффективности использования оборудования Лаборатории, необходимого для выполнения научно-исследовательских, опытно-конструкторских, технологических и иных видов работ;
- поддержание и развитие материально-технической и приборно-технологической базы Лаборатории;
- приборное и технико-технологическое обеспечение учебных, учебно-научных и лабораторных работ обучающихся Университета;
- разработка новых экспериментальных методик и методов, формирование и расширение спектра выполняемых работ и оказываемых услуг;
- повышение уровня загруженности оборудования, необходимого для выполнения работ, определенных приоритетными направлениями развития науки, технологии и техники РФ;
- повышение эффективности использования дорогостоящего научно-исследовательского и технологического оборудования при выполнении научно-исследовательских, опытно-конструкторских, технологических и иных видов работ;
- практико-ориентированная целевая подготовка кадров для научных организаций, исследовательских центров, высокотехнологичных предприятий, иных научных и индустриальных партнеров Университета в соответствии с целями региональных стратегий социально-экономического развития и потребностями стратегических проектов, реализуемых на территории регионов Российской Федерации;
- обеспечение возможности реализации образовательных программ (сетевых образовательных программ) с использованием практической подготовки (в т. ч. совместно с индустриальными партнерами и научными организациями);
- обеспечение перехода результатов, полученных в рамках исследований, из фундаментальной в прикладную область знаний, защита полученных результатов исследований путем получения патентов, авторских свидетельств и т. п.;
- разработка и реализация планов работ и программы развития Лаборатории;
- организация и проведение экскурсий, дней открытых дверей и иных форм профориентационной работы для учащейся молодежи, для иных заинтересованных лиц;



– подготовка и публикация научных материалов: монографий, статей, докладов и т. д., содержащих основные результаты научной деятельности Лаборатории;

– установление, поддержание, расширение научных связей с зарубежными учебными и научными учреждениями и ведущими учеными, активно работающими по тематике Лаборатории;

– организация, проведение и участие в мероприятиях, направленных на освещение и популяризацию результатов деятельности Лаборатории (семинары, выставки, симпозиумы и т. п.).

4. Функции

4.1. В соответствии с возложенными задачами Лаборатория выполняет следующие функции:

– организация и проведение работниками Лаборатории фундаментальных и прикладных научно-исследовательских, опытно-конструкторских, технологических и иных видов работ в соответствии с научными направлениями деятельности Единого инновационного комплекса;

– организация и проведение работниками Лаборатории исследований и работ в целях обеспечения учебных, учебно-научных и лабораторных работ обучающихся Университета;

– выполнение научно-исследовательских, опытных и иных видов работ, направленных на изучение, разработку и отработку технологических процессов изготовления, исследования, анализа и испытания комплекса генетических маркеров, наборов и тест-систем для диагностики и корректировки терапии больных онкологическими заболеваниями, патологиями женского здоровья и желудочно-кишечного тракта;

– повышение эффективности проводимых видов исследований путем



- составление и своевременная подача заявок и иных документальных форм на приобретение расходных материалов, комплектующих частей, оборудования, иной неунифицированной и унифицированной продукции, необходимых для обеспечения деятельности Лаборатории;
- содержание помещений Лаборатории в надлежащем состоянии;
- своевременное представление на списание вышедших из строя или морально устаревших материальных ценностей;
- выполнение организационных работ по охране труда в соответствии с правилами и положениями, действующими в Университете.

5. Полномочия лаборатории популяционной и медицинской генетики

5.1. Для осуществления своих функций и выполнения поставленных задач Лаборатория имеет следующие полномочия:

- запрашивать и получать от структурных подразделений Университета всю необходимую для реализации Лабораторией своих полномочий документацию и информацию;
- участвовать в оперативных совещаниях, заседаниях и других мероприятиях, проводимых директором Единого инновационного комплекса;
- по согласованию с директором Единого инновационного комплекса созывать совещания по вопросам, входящим в компетенцию Лаборатории;
- получать локальные нормативные акты Университета, а также иные документы по вопросам, относящимся к деятельности Лаборатории;
- участвовать в подготовке отчетных и руководящих документов директора Единого инновационного комплекса по вопросам, относящимся к деятельности Лаборатории;
- пользоваться в установленном порядке информационными базами данных Университета;
- вносить предложения по улучшению деятельности Лаборатории;
- организовывать и принимать участие в мероприятиях по профилю деятельности Лаборатории.

6. Взаимоотношения и связи с другими структурными подразделениями Университета

6.1. Взаимодействие Лаборатории с другими структурными подразделениями Университета определяется задачами и функциями, возложенными на него настоящим Положением.

7. Ответственность

7.1. Степень ответственности руководителя и работников Лаборатории устанавливается в соответствии с действующим законодательством Российской Федерации, локальными нормативными актами Университета и должностными инструкциями.

