

Облікова картка ДіР



I. Загальні відомості

Державний обліковий номер: 0220U100190

Державний реєстраційний номер: 0117U000624

Особливі позначки: відкрита

Дата реєстрації: 13-01-2020

II. Етап виконання ДіР

Номер етапу: 3

Назва етапу: Оптимізація виявлення мутацій у генах BRCA1 та BRCA2 у жінок з раком яєчників, які зазнали дії іонізуючої радіації внаслідок аварії на ЧАЕС.

Початок етапу: 01.2019

Закінчення етапу: 12.2019

Вид звітнього документа: Остаточний звіт

III. Відомості про виконавця ДіР

Повне найменування юридичної особи (або ПІБ фізичної особи): Державна установа "Національний науковий центр радіаційної медицини Національної академії медичних наук України"

Код за ЄДРПОУ: 04837835

Місцезнаходження: вул. Мельникова, 53, м. Київ, Київ, 04050, Україна

Форма власності:

Сфера управління: Національна академія медичних наук України

Ідентифікатор ROR: Не застосовується

Розмір організації:

Телефон: 380444830637

IV. Відомості про співвиконавців ДіР

V. Відомості про замовника ДіР

Повне найменування юридичної особи (або ПІБ фізичної особи): Національна академія медичних наук України

Код за ЄДРПОУ: 00061125

Місцезнаходження: вул. Герцена, 12, м. Київ, Київська обл., 04050, Україна

Форма власності:

Сфера управління: Кабінет Міністрів

Ідентифікатор ROR: Не застосовується

Розмір організації:

Телефон: 390444893981

VI. Джерела, напрями та обсяги фінансування ДіР

Підстава для проведення ДіР: 34 - договір з МОН, іншими центральними органами виконавчої влади

Напрямок фінансування: 2.1 - фундаментальні дослідження

Джерела фінансування

7713 - кошти держбюджету

Код програмної класифікації видатків і кредитування (КПКВК): 6561040

Фактичний обсяг фінансування (тис. грн.): 552
--

VII. Відомості про ДіР

Назва роботи українською:

Дослідження механізмів порушень BRCA1/2 – залежної репарації ДНК у хворих на рак яєчників, які зазнали дії іонізуючого випромінювання внаслідок аварії на Чорнобильській АЕС.

Назва роботи англійською:

Investigation of mechanisms of violations of BRCA1 / 2 – dependent DNA repair in ovarian cancer patients exposed to ionizing radiation due to the Chornobyl accident.

Реферат українською:

Об'єктом дослідження є гени BRCA 1/2, алгоритми прогнозу мутаційного статусу. Мета роботи – підвищити ефективність виявлення носійства мутацій у генах BRCA1/2 для медико-генетичного консультування жінок щодо РЯ на підставі дослідження алгоритмів прогнозу мутаційного статусу. Методи дослідження – клініко-генеалогічний, молекулярно-генетичні (полімеразна ланцюгова реакція, поліморфізм довжини фрагментів рестрикції), статистичні. Встановлено, що частота обтяженого сімейного анамнезу щодо РЯ та / або РМЗ у когорті хворих на РЯ з радіаційним анамнезом (основна група) та у хворих без радіаційного анамнезу (контрольна група) не відрізняється між групами. BRCA-позитивний статус хворих на РЯ асоціюється з обтяженістю сімейного анамнезу щодо РЯ та / або РМЗ в обох когортах дослідження. Частота мутацій BRCA1/2 у хворих на РЯ основної групи склала 7,9 % (3 з 38 випадків), у хворих контрольної групи – 16,0 % (43 з 268, $p = 0,78$). Алельний варіант 5382insC у гені BRCA1 є домінуючим та становить 60,9 % (28 з 46 випадків з мутацією) у спектрі досліджуваних мутацій. Спектр мутацій між групами не відрізняється. Порушення BRCA-системи більш характерне для жінок, яким на момент впливу ІР було менше 16 років, ніж для жінок старшого віку. Після дії радіаційного фактору, РЯ у BRCA-позитивних осіб реалізується у більш ранньому віці, ніж у пацієнтів без мутацій. За результатами прогнозування мутаційних алелей найкращу дискримінаційну здатність щодо ідентифікування вірогідних BRCA-позитивних та BRCA-негативних осіб у когортах хворих на РЯ мали моделі BOADICEA та МБС. Алгоритми Penn II та Myriad виявилися недостатньо ефективними у використанні для українських пацієнтів. Розроблено ефективний алгоритм виявлення мутацій BRCA1/2 у пацієнтів з радіаційним анамнезом.

Реферат англійською:

A research object are genes of BRCA 1/2, algorithms of prognosis of mutational status. The aim of the work is to define mutational status of genes BRCA1 and BRCA2 for women with ovaries cancer and to test the algorithms of prognosis of carrier of mutations. Research methods - medical and genetic counseling, molecular genetic studies, methods of mathematical statistics. It was determined that frequency of positive family anamnesis of ovaries cancer in cohort with radiation anamnesis (main group) and without it (control group) was the same. According to prognostic results of mutations the best discriminatory ability in identification of reliable BRCA-positive and BRCA-negative persons in the investigated cohort has a model of BOADICEA and Manchester ball system. The algorithms of Penn II and Myriad are confessed not enough effective. It was worked out the effective algorithm of BRCA1/2 mutations identification of patients with radiation anamnesis.

Індекс УДК: 618.1, 618.19-006:616-001. 28:575 (083.13)

Коди тематичних рубрик: 76.29.48.21

Керівники роботи

Власне Прізвище Ім'я По-батькові: Клименко Сергій Вікторович

Науковий ступінь:

Вчене звання:

Ідентифікатор ORCID ID:

Додаткова інформація:

VIII. Наукова (науково-технічна) продукція (НТП)

Назва НТП українською: Спосіб оцінки носійства мутацій в генах BRCA1/2 у пацієнтів, які зазнали впливу іонізуючої радіації внаслідок аварії на ЧАЕС

Назва НТП англійською: Method of assessing carrier mutations in genes BRCA1/2 in patients who have been exposed to ionizing radiation due to an accident on ChAES

НТП, яку передбачалося створити:

Причини, через які НТП не було створено:

Отримані результати: Методи, теорії

Галузь застосування: Дослідження й експериментальні розробки у сфері інших природничих і технічних наук

Реєстраційний номер картки технології:

Опис НТП: Корисна модель базується на застосуванні комплексного підходу до визначення носіїв мутації в генах BRCA1/2, в тому числі серед пацієнтів з радіаційним анамнезом, може бути використана в медико-генетичній практиці, при проведенні науково-практичних досліджень в медицині, радіаційній генетиці та онкології.

Соціально-економічна спрямованість НТП: Поліпшення якості життя та здоров'я населення, ефективності діагностики та лікування хворих

Вплив НТП на довкілля:

Впровадження НТП: Впроваджено

Практична реалізація НТП

Початок етапу: 10.2019

Закінчення етапу: 12.2019

Споживачі продукції: Медико-генетичні консультації, медичні заклади генетичного та онкологічного профілю

Перспективні ринки: В Україні

Характер співробітництва з інвестором

Потрібний обсяг інвестицій, тис. грн.:

Права, що надаються інвестору після завершення роботи: Права не надаються

Наявність бізнес-плану: Ні

Техніко-економічне обґрунтування: Ні

Потенціальний обсяг продажу, тис. грн.:

Очікуваний термін окупності (років):

Додаткова інформація:

ІХ. Бібліографічний опис

1. Мутації у генах BRCA1 та BRCA2 у жінок, хворих на рак яєчників, які зазнали впливу чинників Чорнобильської катастрофи / Л. А. Рибченко, Л. О. Полубень, Г. М. Бичкова, Г. В. Стефанович, С. В. Клименко // Проблеми радіаційної медицини та радіобіології. 2019. Вип. 24. (у друці)
2. Скринінг мутацій у генах BRCA1 та BRCA2 та пов'язані з ним перспективи для системи охорони здоров'я / Я. О. Табалюк, Л. А. Рибченко, Б. Т. Клімук, С. В. Клименко // Вісник Українського Товариства Генетиків і Селекціонерів ім. Вавилова (у друці, виходить в грудні).
3. Ovarian cancer and mutational status of BRCA1 and BRCA2 genes / L. Rybchenko, L. Poluben, H. Bychkova [et al.] // Oncology. – 2019. – Vol. 21, no 1. – P. 80.
4. Association of genetic polymorphism with the mutation status of the BRCA1/2 genes in spontaneous breast cancer / S. I. Polinyk, L. A. Rybchenko, S. V. Klymenko, L. M. Zaharceva, B. T. Klimuk // Biopolymers and Cell. 2017. Vol. 33. no 5. P 393–400.
5. Doses of Ukrainian female clean-up workers with diagnosed breast cancer. / V. V. Chumak, S. V. Klymenko, H. Zitzelsberger, C. Wilke, L. A. Rybchenko, E. V. Bakhanova // Radiation and environmental biophysics. 2018. Vol. 57, no 2, P. 163–168.
6. Результати мутаційного статусу гена Her-2/neu у хворих на рак молочної залози в Україні / Б. Т. Клімук, О. М. Дуган, А. В. Стефанович, С. В. Клименко // Фактори експериментальної еволюції організмів – 2017. – № 21. С. 141–145.
7. Національний огляд "Ендокринні руйнівники в Україні: стан проблеми та шляхи вирішення" / А. М. Сердюк, Д. А. Бази́ка, М. Д. Тронько, С.В. Клименко, А. М. Яніна – Київ : ПП МВЦ "Медінформ". 2018. – 156 с. ISBN 978-966-7656-07-2

Х. Заключні відомості

Керівник юридичної особи

Бази́ка Дмитрій Анатолійович

Перелік осіб-виконавців

Бичкова Ганна Марківна

Мехеда Людмила Володимирівна

Рибченко Людмила Анатоліївна

Стефанович Ганна Володимирівна

(к.б.н., 03.00.15)

**Відповідальний за підготовку
облікових документів**

Стефанович Ганна Володимирівна

Телефон

+38 (067) 441-50-19

Реєстратор

**Керівник відділу УкрІНТЕІ, що є
відповідальним за реєстрацію наукової
діяльності**

