Облікова картка ДіР

I. Загальні відомості

Державний обліковий номер: 0218U006749

Державний реєстраційний номер: 0115U000235

Особливі позначки: відкрита

Дата реєстрації: 02-08-2018

II. Етап виконання ДіР

Номер етапу: 1

Назва етапу: Оцінка ефективності визначення фено- та генотипових кореляцій в уточнюючої діагностиці спадкових нейропсихичних порушень

Початок етапу: 01.2015

Закінчення етапу: 12.2016

Вид звітного документа: Остаточний звіт

III. Відомості про виконавця ДіР

Повне найменування юридичної особи (або ПІБ фізичної особи): Харківський національний медичний університет

Код за ЄДРПОУ: 01896866

Місцезнаходження:

Форма власності:

Сфера управління: Міністерство охорони здоров'я України

Ідентифікатор ROR: Не застосовується

Розмір організації:

Телефон: 705-07-09

IV. Відомості про співвиконавців ДіР

V. Відомості про замовника ДіР

Повне найменування юридичної особи (або ПІБ фізичної особи): Міністерство охорони здоров' я України

Код за ЄДРПОУ: 00012925

Місцезнаходження: вул. Грушевського, 7, м. Київ, Київ, 01021, Україна

Форма власності:

Сфера управління: Кабінет Міністрів України

Ідентифікатор ROR: Не застосовується

Розмір організації:

Телефон: 380442536194

VI. Джерела, напрями та обсяги фінансування ДіР

Підстава для проведення ДіР: 34 - договір (замовлення) з центральним органом виконавчої влади, академією наук (головними розпорядниками бюджетних коштів на проведення НДДКР)

Напрям фінансування: 2.2 - прикладні дослідження і розробки

Джерела фінансування

7713 - кошти держбюджету

Код програмної класифікації видатків і кредитування (КПКВК): 2301020

Фактичний обсяг фінансування (тис. грн.): 20

VII. Відомості про ДіР

Назва роботи українською:

Оцінка ефективності визначення фено- та генотипових кореляцій в уточнюючої діагностиці спадкових нейропсихичних порушень

Назва роботи англійською:

The mark of the performance assessment of the definition of phenotypic and genotypic correlations in specifying the diagnosis of hereditary neuropsychiatric disorders

Реферат українською:

Розроблено алгоритм клініко-молекулярно-генетичного обстеження хворих на спінально-м'язові атрофії та спадкові мотосенсорні нейропатії, що визначає послідовність аналізу генів SMNI, PMP22, GJB1, MPZ, GDAP1 та частих мутацій генів, відповідальних за різні форми захворювання, в основі якого покладено відмінності у частоті виникнення різних варіантів спинально-м'язової атрофії та спадкових мотосенсорних нейропатій, віку початку захворювання, типах успадкування, показниках швидкості за серединним нервом та особливостями клінічних проявів і перебігу захворювання, дозволяє значно знизити економічні та часові витрати при проведенні діагностики різних форм спадкової патології нервової системи. Розробка алгоритму скринінгового обстеження пацієнтів з аутизмом дає можливість діагностувати спадкову та вроджену патологію, провести індивідуально підібрану ефективну терапію. Найбільший відсоток в спектрі патологічних змін у пацієнтів з аутизмом займають метаболічні порушення, корекція яких покращує клінічний перебіг захворювання. Своєчасна діагностика нозологічної форми патології у пацієнтів з аутизмом дозволяє розрахувати ризик для потомства батьків, провести преконцепційну підготовку, а в разі необхідності, і відповідну пренатальну діагностику

Реферат англійською:

The algorithm of clinical and molecular genetic examination of patients with spinal muscular atrophy, and hereditary neuropathies motosensorni, defining gene sequence analysis SMNI, PMP22, GJB1, MPZ, GDAP1 and frequent mutations of genes responsible for various forms of the disease, which is based on differences in the incidence of different options, spinal muscular atrophy and hereditary neuropathies motosensornyh, age of onset, types of inheritance, speed indicators on the median nerve and the clinical manifestations and course of the disease, can significantly reduce the economic and time costs during the diagnosis of various forms of hereditary pathology of the nervous system. Developing an algorithm screening patients with autism makes it possible to diagnose hereditary and congenital pathology, to tailor effective therapy. The highest percentage in the spectrum of pathological changes in patients with autism take metabolic correction which improves the clinical course of the disease. Early diagnosis nosology pathology in patients with autism allows you to calculate the risk for offspring of parents, to preconception preparation and, if necessary, and appropriate prenatal diagnosis

Індекс УДК: 616.89; 615.851, 616.896-008.9-07:575.1

Коди тематичних рубрик: 76.29.52

Керівники роботи

Власне Прізвище Ім'я По-батькові: Гречаніна Олена Яківна

Науковий ступінь:

Вчене звання:

Ідентифікатор ORCID ID:

Додаткова інформація:

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

Назва НТП українською: Ефективне визначення фено- та генотипових кореляцій в уточнюючої діагностиці спадкових нейропсихичних порушень

Назва НТП англійською: The performance assessment of the definition of phenotypic and genotypic correlations in specifying the diagnosis of hereditary neuropsychiatric disorders

НТП, яку передбачалося створити:

Причини, через які НТП не було створено:

Отримані результати: поліпшення ефективності діагностики та лікування хворих

Галузь застосування: медицина

Реєстраційний номер картки технології:

Опис НТП: Розроблено алгоритм клініко-молекулярно-генетичного обстеження хворих на спінально-м'язові атрофії та спадкові мотосенсорні нейропатії, що визначає послідовність аналізу генів SMNI, PMP22, GJB1, MPZ, GDAP1 та частих мутацій генів, відповідальних за різні форми захворювання, в основі якого покладено відмінності у частоті виникнення різних варіантів спинально-м'язової атрофії та спадкових мотосенсорних нейропатій, віку початку захворювання, типах успадкування, показниках швидкості за серединним нервом та особливостями клінічних проявів і перебігу захворювання, дозволяє значно знизити економічні та часові витрати при проведенні діагностики різних форм спадкової патології нервової системи. Розробка алгоритму скринінгового обстеження пацієнтів з аутизмом дає можливість діагностувати спадкову та вроджену патологію, провести індивідуально підібрану ефективну терапію. Найбільший відсоток в спектрі патологічних змін у пацієнтів з аутизмом займають метаболічні порушення, корекція яких покращує клінічний перебіг за

Соціально-економічна спрямованість НТП:

Вплив НТП на довкілля:

Впровадження НТП: Впроваджено

Практична реалізація НТП

Початок етапу: 2016 р.

Закінчення етапу:

Споживачі продукції: медична галузь

Перспективні ринки: Україна

Характер співробітництва з інвестором

Потрібний обсяг інвестицій, тис. грн.:

Права, що надаються інвестору після завершення роботи:

Наявність бізнес-плану:

Техніко-економічне обгрунтування:

Потенціальний обсяг продажу, тис. грн.:

Очікуваний термін окупності (років):

Додаткова інформація:

IX. Бібліографічний опис

1 заявка для включення до Переліку наукової продукції, 1 навчальний посібник, 8 статей, 22 тези

X. Заключні відомості

Керівник юридичної особи Лісовий Володимир Миколайович

Перелік осіб-виконавців

Бугайова О.О.

Гречаніна Ю.Б.

Здибська О.Ю.

Молодан Л.В.

Відповідальний за підготовку облікових документів

Телефон

Реєстратор

Керівник відділу УкрІНТЕІ, що є відповідальним за реєстрацію наукової діяльності

