

Облікова картка ДіР



I. Загальні відомості

Державний обліковий номер: 0224U033230

Державний реєстраційний номер: 0121U111585

Особливі позначки: відкрита

Дата реєстрації: 22-12-2024

II. Етап виконання ДіР

Номер етапу: 1

Назва етапу: Визначення клінічної, біохімічної та генетичної характеристики осіб зі спадковими захворюваннями нервової системи з України для формування найбільш ефективної стратегії ранньої діагностики та лікування

Початок етапу: 01.2022

Закінчення етапу: 12.2024

Вид звітного документа: Остаточний звіт

III. Відомості про виконавця ДіР

Повне найменування юридичної особи (або ПІБ фізичної особи): Державна установа "Національний науковий центр "Інститут кардіології, клінічної та регенеративної медицини імені академіка М. Д. Стражеска Національної академії медичних наук України"

Код за ЄДРПОУ: 44884985

Місцезнаходження: вул. Святослава Хороброго, буд. 5, м. Київ, 03151, Україна

Форма власності:

Сфера управління:

Ідентифікатор ROR: Не застосовується

Розмір організації:

Телефон: 380442757677, 380442756622

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, буд. 12, м. Київ, 04050, Україна

Форма власності:

Сфера управління: Кабінет Міністрів України

Ідентифікатор ROR: Не застосовується

Розмір організації:

Телефон: 380444893981

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)

Напрямок фінансування: 2.2 - прикладні дослідження і розробки

Джерела фінансування

7713 - кошти держбюджету

Код програмної класифікації видатків і кредитування (КПКВК): 6561040

Фактичний обсяг фінансування (тис. грн.): 3973.000

VII. Відомості про ДіР

Назва роботи українською:

Визначення клінічної, біохімічної та генетичної характеристики осіб зі спадковими захворюваннями нервової системи з України для формування найбільш ефективної стратегії ранньої діагностики та лікування

Назва роботи англійською:

Determination of clinical, biochemical and genetic characteristics of patients with hereditary diseases of the nervous system from Ukraine to form the most effective strategy for early diagnosis and treatment

Реферат українською:

Молекулярно-генетичне тестування стає все більш популярним як тест першої лінії діагностики неврологічних захворювань у дітей. Нами було проаналізовано частоту варіантів у гені CLN2 у 48 пацієнтів з нейрональним цероїдліпофусцинозом 2 типу (НЦЛ2) та здійснено оцінку генотип-фенотипової кореляції. Також нами було проаналізовано генетичні дані 40 симптоматичних пацієнтів з підтвердженим діагнозом спінальної м'язової атрофії (СМА). На основі отриманих даних було здійснено генотип-фенотиповий аналіз з подальшою розробкою алгоритму діагностики СМА. Комплексна оцінка цих даних є важливою, оскільки вона дозволяє переглянути діагностичний алгоритм шляхом впровадження підходу, специфічного для нашої країни. Це значно спростить та здешевить генетичний аналіз пацієнтів в Україні. Інформація про клінічні ознаки захворювання у пацієнтів з новими, раніше не описаними мутаціями, дозволила нам доповнити сучасну інформацію про кореляції генотип-фенотип захворювання НЦЛ2. Крім того, розроблений на підставі наших досліджень алгоритм неонатального скринінгу і підтверджуючої діагностики СМА вкрай важливий для вчасного встановлення правильного діагнозу і призначення відповідного лікування, що сприяє підвищенню його ефективності.

Реферат англійською:

Molecular genetic testing is becoming increasingly popular as a first-line diagnostic test for neurological disorders in children. We analyzed the frequency of variants in the CLN2 gene in 48 patients with neuronal ceroid lipofuscinosis type 2 (NCL2) and assessed genotype-phenotype correlations. Additionally, we analyzed genetic data from 40 symptomatic patients with a confirmed diagnosis of spinal muscular atrophy (SMA). Based on the obtained data, a genotype-phenotype analysis was performed, followed by the development of a diagnostic algorithm for spinal muscular atrophy. A comprehensive evaluation of these data is crucial, as it allows for the revision of diagnostic algorithms by implementing a country-specific approach. This significantly simplifies and reduces the cost of genetic analysis for patients in Ukraine. Information about the clinical features of the disease in patients with novel, previously unreported mutations enabled us to expand the current knowledge of genotype-phenotype correlations in NCL2. Moreover, the neonatal screening and confirmatory diagnostic algorithm for SMA developed based on our research is critically important for the timely establishment of an accurate diagnosis and the initiation of appropriate treatment, thereby enhancing its effectiveness.

Індекс УДК: 575.1/.2, 616-056.7-053.2-07.61:007

Коди тематичних рубрик: 34.23.01

Керівники роботи

Власне Прізвище Ім'я По-батькові: Горовенко Наталія Григорівна

Науковий ступінь: д.мед.н.

Вчене звання: професор

Ідентифікатор ORCID ID:

Додаткова інформація:

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

Назва НТП українською: Спосіб оптимізації двохетапної діагностики спінальної м'язової атрофії

Назва НТП англійською: Method for optimizing the two-stage diagnosis of spinal muscular atrophy

НТП, яку передбачалося створити:

Причини, через які НТП не було створено:

Отримані результати: Методи, теорії

Галузь застосування: Генетична діагностика та персоналізована медицина для спадкових захворювань нервової системи

Реєстраційний номер картки технології:

Опис НТП: Спосіб передбачає проведення у пацієнтів (або потенційних пацієнтів – осіб із групи підвищеного ризику спадкового захворювання нервової системи) двохетапного визначення генотипів за копійністю гена SMN1 та SMN2. При визначенні генотипу із двома або трьома копіями гена SMN2 у пацієнтів із доведеною делецією ділянки 7-го екзону гена SMN1, призначається патогенетична терапія із застосуванням препаратів-модифікаторів сплайсингу гена SMN2.

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: 10.2024

Закінчення етапу: 12.2024

Споживачі продукції:

Перспективні ринки:

Характер співробітництва з інвестором

Потрібний обсяг інвестицій, тис. грн.:

Права, що надаються інвестору після завершення роботи:

Наявність бізнес-плану:

Техніко-економічне обґрунтування:

Потенціальний обсяг продажу, тис. грн.:

Очікуваний термін окупності (років):

Додаткова інформація:

IX. Бібліографічний опис

1. Fishchuk L. The analysis of using a panel of the most common variants in the PAH gene for the newborn screening in Ukraine / L. Fishchuk, Z. Rossokha, N. Olkhovich, et al // Mol Genet Metab Rep. – 2022. – 32. – Article 100907. DOI: 10.1016/j.ymgmr.2022.100907
2. Olkhovych N. The neuronal ceroid lipofuscinosis type 2 – associated variants: An analysis of alterations in the TPP1 gene and genotype-phenotype correlation in Ukraine / N. Olkhovych, N. Pichkur, N. Mytsyk, et al // JIMD Reports. – 2024. – 65, №4. – P. 272-279. DOI: 10.1002/jmd2.12423

Х. Заключні відомості

Керівник юридичної особи

Коваленко Володимир Миколайович
д. мед. н., 14.01.11

Перелік осіб-виконавців

Євсеєнкова Олена Геннадіївна

(к. б. н.)

Буряк Олександр Анатолійович

Власова Олена Миколаївна

Левкович Наталія Миколаївна

(к. б. н.)

Мицик Наталія Йосипівна

(к. б. н.)

Мостов'як Мар'яна Петрівна

Ольхович Володимир Петрович

Ольхович Наталія Вікторівна

(д. б. н., 03.00.22)

Подольська Світлана Володимирівна

(к. б. н., 03.00.15)

Росоха Зоя Іванівна

(к. мед. н., 03.00.15)

Строй Дмитро Олександрович

(к.мед.н., 14.03.04)

Тавокіна Любов Василівна

(к. б. н.)

Трофімова Наталя Сергіївна

(к. б. н.)

Фіщук Лілія Євгенівна

(к. б. н.)

Шейко Лариса Павлівна

(к. мед. н.)

Відповідальний за підготовку облікових документів

Лабунець Ірина Федорівна

Телефон

+38 (097) 129-92-69

Реєстратор

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

