Облікова картка ДіР

Image not found or type unknow

I. Загальні відомості

Державний обліковий номер: 0220U100183

Державний реєстраційний номер: 0117U000625

Особливі позначки: відкрита

Дата реєстрації: 13-01-2020

II. Етап виконання ДіР

Номер етапу: 3

Назва етапу: Оптимізація алгоритму діагностики Ph-негативних МПН в осіб, які зазнали дії іонізуючої радіації внаслідок аварії на Чорнобильській АЕС.

Початок етапу: 01.2019

Закінчення етапу: 12.2019

Вид звітного 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

Напрям фінансування: 2.1 - фундаментальні дослідження

Джерела фінансування

7713 - кошти держбюджету

Код програмної класифікації видатків і кредитування (КПКВК): 6561040

Фактичний обсяг фінансування (тис. грн.): 544.8

VII. Відомості про ДіР

Назва роботи українською:

Молекулярно-генетичні особливості Ph-негативних мієлопроліферативних неоплазій у осіб, які зазнали дії іонізуючої радіації внаслідок аварії на Чорнобильській АЕС

Назва роботи англійською:

Molecular genetic characteristics of Ph-negative myeloproliferative neoplasia in individuals exposed to ionizing radiation from the Chernobyl accident

Реферат українською:

Об'єкт дослідження – інформація про клінічні, гематологічні, молекулярно-генетичні показники хворих на ph-негативні мієлопроліферативні неоплазії (МПН), у тому числі таких, які зазнали дії іонізуючої радіації (ІР) внаслідок аварії на Чорнобильській АЕС (ЧАЕС). Мета роботи: визначити молекулярно-генетичні особливості ph-негативних МПН, зокрема мутаційного статусу генів JAK2, MPL, CALR, BRCA2, FANCD2, ASXL1, PTPN11, в осіб, які зазнали дії ІР внаслідок аварії на ЧАЕС, для підвищення ефективності їх діагностики. Методи дослідження: загальноклінічні, анамнестичні, клініко-гематологічні, молекулярно-генетичні, статистичні. визначено молекулярно-генетичні зміни в геномі хворих на радіаційно-асоційовані і спонтанні МПН. Виявлено, що хворих на радіаційно-асоційовані МПН з негативним статусом на наявність драйверних мутацій в генах JAK2, MPL та CALR було більше, ніж хворих на спонтанні (27,8 % проти 16,2 % відповідно, p = 0,0366). Частота мутації V617F гена JAK2 у хворих на спонтанні МПН превалювала над такою у групі з радіаційно-асоційованими МПН і складала 75,4 % і 58,4 % відповідно. частота мутації гена CALR-типу1 у хворих на радіаційно-асоційовані мпн була вищою ніж у хворих на спонтанні (12,2 % проти 3,1 %, p= 0,006). досліджено вплив носійства виявлених мутацій на перебіг захворювання (спленомегалія, збільшення тромботичних ускладнень, випадки трансформації в гостру лейкемію та трансфузійна залежність) у хворих, які зазнали дії ІР внаслідок аварії на ЧАЕС та у хворих на спонтанні МПН. Більше патогенних і потенційно патогенних варіантів генів ASXL1, U2AF1, PEG3, LAMB4, NF1, JARID2, EZH2, DNMT3A, TET2 та ATM з мутаціями генів JAK2, MPL та CALR було визначено у хворих на первинний мієлофіброз, які зазнали дії ІР.

Реферат англійською:

Object of the study - information on clinical, hematological, molecular-genetic parameters of patients with Ph-negative myeloproliferative neoplasia (MPN), including those who underwent ionizing radiation (IR) due to the Chernobyl accident. Purpose: To determine the molecular-genetic features of Ph-negative MNPs, including the mutational status of the JAK2, MPL, CALR, BRCA2, FANCD2, ASXL1, PTPN11 genes in persons affected by the Chornobyl accident in order to improve their diagnostic efficiency. Research methods: general clinical, anamnestic, clinical-hematological, molecular-genetic, statistical. Molecular-genetic alterations of the genome of patients with radiation-associated and spontaneous MPN were determined. It was found that patients with radiation-associated MPN with negative status for the presence of driver mutations in the JAK2, MPL, and CALR genes were found to be higher than patients with spontaneous (27.8% vs. 16.2%, respectively, p = 0, 0366). The V617F mutation frequency of the JAK2 gene in patients with spontaneous MPN was higher than in the radiation-associated MPN group, accounting for 75.4% and 58.4%, respectively. The mutation frequency of the CALR-type1 gene in patients with radiation-associated MPN was higher than in patients with spontaneous (12.2% vs. 3.1%, p = 0.006). The influence of the carrier of detected mutations on the course of the disease (splenomegaly, increased thrombotic complications, cases of transition to acute leukemia and transfusion dependence) in patients suffering from IP due to Chornobyl accident and in patients with spontaneous MES was investigated. . More pathogenic and potentially pathogenic variants of the ASXL1, U2AF1, PEG3, LAMB4, NF1, JARID2, EZH2, DNMT3A, TET2 and ATM gene mutations with JAK2, MPL, and CALR gene mutations have been identified in patients with radiation.

Індекс УДК: 575.113, 591.156:575.113:616-005.6:616.155.191

Коди тематичних рубрик:62.37.99.15

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 ідентифікації мутації гена CALR 2-го типу(c.1154_1155insttgtc) методом полімеразної ланцюгової реакції в реальному часі у хворих на хронічні Ph -негативні мієлопроліферативні неоплазії

Назва НТП англійською: Method for identification of mutation of type 2 CALR gene (c.1154_1155insttgtc) by real-time polymerase chain reaction method in patients with chronic Ph-negative myeloproliferative neoplasia

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: Дана технологія розроблена з метою підвищення ефективності діагностики мієлопроліферативних неоплазій шляхом виявлення мутацій відомих генів, які залучені до розвитку та еволюції цих захворювань. Технологія належить до галузі медицини і може бути використана як діагностичний метод, для підтвердження морфологічного діагнозу та вибору подальшого напрямку в тактиці лікування. Суть технології: розробка чіткого алгоритму верифікації діагнозу мієлопроліферативних неоплазй, з впровадженням в практику тестування молекулярно-генетичних маркерів. Визначення мутації гена CALR2-го типу у хворих на МПН методом ПЛР в реальному часі як маркера, уможливить проведення раннього скринінгу онкопатології в осіб, які постраждали внаслідок аварії на ЧАЕС та у хворих, які захворіли спонтанно, підвищить надійність своєчасної діагностики, уніфікує обстеження хворих, що дасть змогу уникнути використання коштовних, складних тестів і наблизитися до світових стандартів в медицині.

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

Вплив НТП на довкілля:

Впровадження НТП: Не впроваджено

Практична реалізація НТП

Початок етапу: 01.2020

Закінчення етапу: 12.2020

Споживачі продукції: медичні та учбові заклади України

Перспективні ринки: Україна

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 обгрунтування: Ні

Потенціальний обсяг продажу, тис. грн.:

Очікуваний термін окупності (років):

Додаткова інформація:

IX. Бібліографічний опис

Варіанти генних послідовностей у хворих на мієлопроліферативні неоплазії, потенційно обумовлені дією іонізуючої радіації внаслідок аварії на Чорнобильській АЕС // Полубень Л. О., Басин М., Вознесенски О., Адам М., Френкель Е., Разник Р., Линдал М., Клименко С. В., Балк С., Френкель П. / Вістник проблем біології і медицини / вип. 1 т. 1 (148). 2019. - 207-210.

Особливості клініко-гематологічних показників у хворих на мієлопроліферативні неоплазії із CALR-позитивним мутаційним статусом / Полубень Л. О., Неумержицька Л. В., Вербиленко Р. М., Шумейко О. О., Клименко С. В.// Вісник проблем біології і медицини / Вип.Т.1.- 2018. С.227-230

Characteristics of myeloproliferative neoplasms in patients exposed to ionizing radiation following the Chernobyl nuclear accident. / [L. Poluben, M. Puligandla, D. Neuberg et al.]. // American Journal of Hematology. – 2018. – P. 1–12

Copy number alterations and copy-neutral loss of heterozygosity in Ukrainian patients with primary myelofibrosis / [L. Poluben, C. R. Bryke, Y. Hsu та ін.]. // Experimental oncology. – 2018. Використання адаптованої шкали самооцінки mpn-saf tss для оцінки обтяжливих симптомів у хворих на радіаційно-асоційовані та спонтанні мієлопроліферативні неоплазії / [О. О. Шумейко, Л. О. Полубень, Б. Т. Клімук та ін.]. // Проблеми радіаційної медицини та радіобіології. Вип.23. – 2018.С.510-516.

X. Заключні відомості

Керівник юридичної особи Базика Димитрій Анатолійович

Перелік осіб-виконавців

Вербиленко Роксана Миколаївна

Клімук Богдана Тарасівна

Неумержицька Любов Володимирівна
(к. б. н., 03.00.15)

Полубень Лариса Олександрівна

Відповідальний за підготовку облікових документів Неумержицька Л.В.

Телефон +38 (095) 310-39-04

Реєстратор

Керівник відділу УкрІНТЕІ, що є відповідальним за реєстрацію наукової діяльності

