Облікова картка ДіР

Image not found or type unknow

I. Загальні відомості

Державний обліковий номер: 0212U007057

Державний реєстраційний номер: 0110U006119

Особливі позначки: відкрита

Дата реєстрації: 25-04-2012

II. Етап виконання ДіР

Номер етапу: 2

Назва етапу: Розробка прототипу тест-системи для аналізу мутантних варіантів 7 екзону гена SMN (спінальна м'язова атрофія)

Початок етапу: 01.2011

Закінчення етапу: 12.2011

Вид звітного документа: Проміжний звіт

III. Відомості про виконавця ДіР

Повне найменування юридичної особи (або ПІБ фізичної особи): Інститут молекулярної біології і генетики НАН України

Код за ЄДРПОУ: 05417101

Місцезнаходження:

Форма власності:

Сфера управління: Національна академія наук України

Ідентифікатор ROR: Не застосовується

Розмір організації:

Телефон: 0445260769

IV. Відомості про співвиконавців ДіР

V. Відомості про замовника ДіР

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

Код за ЄДРПОУ: 00019270

Місцезнаходження: вул. Володимирська, 54, м. Київ, Київська обл., 01030, Україна

Форма власності:

Сфера управління: Національна академія наук України

Ідентифікатор ROR: Не застосовується

Розмір організації:

Телефон: 380442396594

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: 2.1 - фундаментальні дослідження

Джерела фінансування

7713 - кошти держбюджету

Код програмної класифікації видатків і кредитування (КПКВК): 6541030

Фактичний обсяг фінансування (тис. грн.): 70.4

VII. Відомості про ДіР

Назва роботи українською:

Створення прототипів тест-систем для ДНК-аналізу перебудов геному, що спричинюють моногенні спадкові патології та спадкову схильність до розвитку найбільш соціально важливих захворювань людини

Назва роботи англійською:

Creating a prototype of test systems for DNA analysis of genome rearrangements that cause monogenic hereditary diseases and hereditary predisposition to the development of the most socially important human diseases

Реферат українською:

Метою запропонованого проекту є розробка прототипу тест-системи для ДНК-аналізу спінальної м'язової атрофії. На даному етапі проекту проведено розробку дизайну праймерів для диференційної ампліфікації послідовностей 7-го екзону досліджуваних генів (SMN1 та SMN2) за допомогою кількісної ПЛР. В якості референсного гена було обрано ген альбуміну ALB, який є геном "домашнього господарства" і завжди присутній в геномі у двох копіях. Контроль якості аналізу кількості копій гена SMN1 проводили серед 61 контрольного зразка ДНК: 36 гетерозиготних носіїв делеції 7-го екзону гена SMN1 та 25 зразків ДНК із 2 копіями гена SMN1, генотипи яких було встановлено за допомогою інших методів. Не було виявлено перекривання значень нормалізованої кількості копій гена SMN1 для групи гетерозиготних носіїв та нормальних індивідів. Аналогічно було проведено контроль аналізу кількості копій гена SMN2 у вибірці гетерозиготних носіїв делеції гена SMN2 (n=5), а також у індивідів із 2-ма копіями цього гена (n=10), результати якого не виявили перикривань досліджуваних значень у двох групах. За результатами проведеного дослідження створені робочі методики для визначення кількості копій генів SMN із використанням кількісної ПЛР в реальному часі.

Реферат англійською:

The goal of the project is to develop a prototype test system for the differential amplification of the exon 7 sequences in the studied genes (SMN1 and SMN2) by quantitative PCR had been carried out/ Albumin gene (ALB) was chosen as a reference gene. It is a "household" gene and always present in genome in two copies. Quality control of the copy number analysis in exon 7 SMN1 gene was performed among 61 control DNA samples: 36 DNA samples with the heterozygous deletion of the exon 7 SMN1, and 25 DNA samples with two copies of the SMN1 gene, which were previously analyzed using another assays. There was no overlapping of normalized copy number values of the exon 7 SMN1 gene in the group of heterozygous carriers and normal individuals. Similarly, quality control analysis were carried out for the copy number detection in the SMN2 gene in the DNA samples with heterozygous deletion of exon 7 SMN2 gene (n=5), as well as in the DNA samples from individuals with 2 copies of this gene(n=10). There was no overlapping of normalized copy number values found for both groups. According to the results of the study, methods for the determination of the copy number in the SMN genes using quantitative real-time PCR were developed.

Індекс УДК: 616.1, 575.162, 575.167, 616.1, 616.6.05

Коди тематичних рубрик: 76.29.30

Керівники роботи

Власне Прізвище Ім'я По-батькові: Лівщиць Людмила Аврамівна

Науковий ступінь:

Вчене звання:

Ідентифікатор ORCID ID:

Додаткова інформація:

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

Назва НТП українською: Прототип тест-системи для аналізу мутантних варіантів 7 екзону гена SMN (спінальна м'язова атрофія)

Назва НТП англійською: Test-system prototype of SMN gene exon 7 mutant variants analysis (spinal muscular atrophy)

НТП, яку передбачалося створити:

Причини, через які НТП не було створено:

Отримані результати: поліпшення ефективності діагностики та лікування хворих

Галузь застосування: 73.10.1

Реєстраційний номер картки технології:

Опис НТП: Розроблено прототип тест системи для аналізу кількості копій 7-го екзона генів SMN1 та SMN2 по відношенню до відомої кількості копій референтного гена ALB із використанням кількісної ПЛР у реальному часі із інтеркалюючим флуоресцентним барвником Sybr Green.

Соціально-економічна спрямованість НТП:

Вплив НТП на довкілля:

Впровадження НТП: Не впроваджено

Практична реалізація НТП

Початок етапу: 5 років

Закінчення етапу:

Споживачі продукції: заклади охорони здоров'я України

Перспективні ринки: Україна, країни СНД

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

X. Заключні відомості

Керівник юридичної особи Єльська Ганна Валентинівна
д. б. н.

Перелік осіб-виконавців

Грищенко Наталія Володимирівна

Кравченко Сергій Афанасійович

Лівшиць Ганна Борисівна

Пампуха Володимир Миколайович

Перевера Марія Павлівна

Содоль Раїса Іванівна

Соловйов Олександр Олександрович

Татарський Павло Феліксович

Фесай Ольга Анатоліївна

Чернушин Сергій Юрійович

Відповідальний за підготовку облікових документів

Телефон

Реєстратор

Керівник відділу УкрІНТЕІ, що є відповідальним за реєстрацію наукової діяльності

