Облікова картка ДіР

Image not found or type unknow

I. Загальні відомості

Державний обліковий номер: 0215U008104

Державний реєстраційний номер: 0112U006943

Особливі позначки: відкрита

Дата реєстрації: 09-12-2015

II. Етап виконання ДіР

Номер етапу: 4

Назва етапу: Аналіз асоціації мутацій в гені SMN1 та кількості копій послідовності гена SMN2 з фенотиповими проявами спінальної м'язової атрофії.

Початок етапу: 01.2014

Закінчення етапу: 12.2014

Вид звітного документа: Проміжний звіт

III. Відомості про виконавця ДіР

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

Код за ЄДРПОУ: 05417101

Місцезнаходження:

Форма власності:

Сфера управління: Національна академія наук України

Ідентифікатор ROR: Не застосовується

Розмір організації:

Телефон: (044)526-11-69

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.): 651.6

VII. Відомості про ДіР

Назва роботи українською:

Алельний поліморфізм генів, залучених до формування фенотипу моногенних та мультифакторних патологій

Назва роботи англійською:

Allelic polymorphism of genes involved in monogenic and complex disorders development

Реферат українською:

Встановлено, що збільшення кількості копій гена SMN2 і, відповідно, функціонального білка SMN2 призводять до пом'якшення клінічного фенотипу у хворих на СМА і до збільшення тривалості їхнього життя. Це важливо як для прогнозу клінічного перебігу захворювання, так і для ефективності терапії. Встановлено, що рівень делецій de novo в гені дистрофіну в родинах хворих на МДД складає 57,2%. Більшість з них локалізується в дистальній частині гена. Ці дані є надзвичайно актуальними для визначення гетерозиготного носійства, проведення пренатальної діагностики та прогнозу потомства в родинах високого МДД ризику.

Реферат англійською:

It was shown that increase of SMN2 gene copy number and quantity of SMN2 functional protein lead to mitigation of disease and prolongation of life for SMA patients. It is important for improvement of clinical prognose of disease and therapy efficacy. It was shown that frequency of de novo mutation in dystrophine gene at the families with DMD patients is 57,2%. Most of the mutations are located in the distal part of gene. Obtained data allow to improve heterozygous carrier detection, prenatal diagnosis and offspring forecast in DMD high risk families.

Індекс УДК: 575.1/.2:616, 575.162, 575.167, 616.1, 616.6.05

Коди тематичних рубрик: 34.23.53

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: Дані щодо факторів (збільшення кількості копій гена SMN2) пом'якшення клінічного фенотипу і збільшення тривалості життя хворих на СМА. Дані щодо прогнозу потомства в родинах високого МДД ризику - рівня і локалізації делецій de novo в гені дистрофіну в родинах хворих на МДД.

Назва НТП англійською: Data on factors (increased copy number of a gene SMN2) mitigate the clinical phenotype and increase the life expectancy of patients with SMA. Data on forecast offspring in DMD families of high risk - level and localization de novo deletions in the dystrophin gene in families of patients with DMD.

НТП, яку передбачалося створити:

Причини, через які НТП не було створено:

Отримані результати:

Галузь застосування: 73.10.1

Реєстраційний номер картки технології:

Опис НТП: Отримані дані щодо збільшення кількості копій гена SMN2 дозволяють прогнозувати пом'якшення клінічного фенотипу і збільшення тривалості життя хворих на СМА, більш ефективно прогнозувати клінічний перебіг захворювання та дієвість терапії. Дані щодо рівня і локалізації делецій de novo в гені дистрофіну в родинах хворих на МДД є надзвичайно актуальними для визначення гетерозиготного носійства, проведення пренатальної діагностики та прогнозу потомства в родинах високого МДД ризику.

Соціально-економічна спрямованість НТП:

Вплив НТП на довкілля:

Впровадження НТП: Не впроваджено

Практична реалізація НТП

Початок етапу: -

Закінчення етапу:

Споживачі продукції: медицина, науковці

Перспективні ринки: Україна, світ

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 Н.В.

Гулковський Р.В.

Гуньковська Н.В.

Кравченко С.А.

Кучеренко А.М.

Лівщиць Г.Б.

Нечипоренко М.В

Пампуха В.М.

Фесай О.А.

Чернушин С.Ю.

Відповідальний за підготовку облікових документів

Телефон

Реєстратор

Керівник відділу УкрІНТЕІ, що є відповідальним за реєстрацію наукової діяльності

