Облікова картка ДіР

Image not found or type unknow

I. Загальні відомості

Державний обліковий номер: 0215U008219

Державний реєстраційний номер: 0112U006943

Особливі позначки: відкрита

Дата реєстрації: 22-12-2015

II. Етап виконання ДіР

Номер етапу: 5

Назва етапу: Аналіз мажорних мутацій в гені CYP21OHA у хворих з адреногенітальний синдром для з'ясування ролі цих мутацій як генетичних чинників в розвитку патогенезу даного захворювання. Аналіз асоціації алельних варіантів генів-кандидатів, які відображають різні аспекти патогенезу досліджуваних мультифакторних захворювань та оцінка "кумулятивного" ефекту досліджуваних поліморфізмів в розвиток даних патологій.

Початок етапу: 01.2015

Закінчення етапу: 12.2015

Вид звітного документа: Остаточний 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.): 780

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:

Розроблено методики аналізу мутацій гена CYP21A2, апробовано їх для ДНК-діагностики (включаючи пренатальну) родин високого ризику ВГКН та гетерозиготних носіїв даного захворювання та вивчено розповсюдженість мутацій гена CYP21OHA серед пацієнтів хворих на вірильну та сільвтрачаючу і некласичну форми адреногенитального синдрому. Генотип, до складу якого входять алелі IL6 -174G та ESR1 -397C в гомозиготному стані може розглядатися в якості генетичного маркера успішного підтримання вагітності на ранніх термінах гестації.

Реферат англійською:

The methods of analyses of CYP21A2 gene mutations have been developed and tested for use in DNA diagnoses including prenatal of CAH (congenital adrenal hyperplasia) high risk families and heterozygous carrier. The distribution of CYP21A2 gene mutations among Ukrainian patients with CAH (congenital adrenal hyperplasia) of different clinical phenotypes have been investigated. It has been shown the genotypes with homozygous IL6 -174G and ESR1 -397C may be considered as genetic markers of early term successful gestation.

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 ролі мажорних мутацій в гені CYP21OHA як генетичних чинників патогенезу у хворих на адреногенітальний синдром. Дані щодо "кумулятивного" ефекту генів-кандидатів, що залучені до патогенезу досліджуваних мультифакторних захворювань, на розвиток патологій.

Назва НТП англійською: Data on a role of CYP21OHA gene major mutations as genetic factors of congenital adrenal hyperplasia pathogenesis. Data on a role of "cumulative effect" of candidate-genes in the progress of investigated multi factors diseases.

НТП, яку передбачалося створити:

Причини, через які НТП не було створено:

Отримані результати:

Галузь застосування: 73.10.1

Реєстраційний номер картки технології:

Опис НТП: Методики аналізу мутацій гена CYP21A2 для ДНК-діагностики (включаючи пренатальну) родин високого ризику ВГКН та гетерозиготних носіїв даного захворювання. Дані щодо розповсюдженості мутацій гена CYP21OHA серед пацієнтів хворих на вірильну та сільвтрачаючу і некласичну форми адреногенитального синдрому. Дані щодо можливого генетичного маркера успішного підтримання вагітності на ранніх термінах гестації (генотип, до складу якого входять алелі IL6 -174G та ESR1 -397C в гомозиготному стані).

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.

Лівшиць Г.Б.

Нечипоренко М.В

Пампуха В.М.

Чернушин С.Ю.

Відповідальний за підготовку облікових документів

Телефон

Реєстратор

Керівник відділу УкрІНТЕІ, що є відповідальним за реєстрацію наукової діяльності

