

Облікова картка ДіР



I. Загальні відомості

Державний обліковий номер: 0210U003432

Державний реєстраційний номер: 0107U008764

Особливі позначки: відкрита

Дата реєстрації: 08-02-2010

II. Етап виконання ДіР

Номер етапу: 1

Назва етапу: ВИЯВИТИ ВЗАЄМОЗВ'ЯЗОК МІЖ ПОЛІМОРФІЗМОМ МАРКЕРНИХ ГЕНІВ, РОЗВИТКОМ РЯДУ ЗАХВОРЮВАНЬ (ОНКОЛОГІЧНИХ ЗАХВОРЮВАНЬ, ОСТЕОПОРОЗУ, ДІАБЕТУ) ТА ЇХ УСКЛАДНЕНЬ

Початок етапу: 01.2007

Закінчення етапу: 12.2009

Вид звітнього документа: Остаточний звіт

III. Відомості про виконавця ДіР

Повне найменування юридичної особи (або ПІБ фізичної особи): ДУ "Інститут генетичної та регенеративної медицини АМН України"

Код за ЄДРПОУ: 35310861

Місцезнаходження:

Форма власності:

Сфера управління: Академія медичних наук України

Ідентифікатор ROR: Не застосовується

Розмір організації:

Телефон: 206-18-99, 206-18-95

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: Національна академія наук 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: 2.1 - фундаментальні дослідження

Джерела фінансування

7713 - кошти держбюджету

Код програмної класифікації видатків і кредитування (КПКВК): 6561020

Фактичний обсяг фінансування (тис. грн.): 5
--

VII. Відомості про ДіР

Назва роботи українською:

ВИЯВИТИ ВЗАЄМОЗВ'ЯЗОК МІЖ ПОЛІМОРФІЗМОМ МАРКЕРНИХ ГЕНІВ, РОЗВИТКОМ РЯДУ ЗАХВОРЮВАНЬ (ОНКОЛОГІЧНИХ ЗАХВОРЮВАНЬ, ОСТЕОПОРОЗУ, ДІАБЕТУ) ТА ЇХ УСКЛАДНЕНЬ

Назва роботи англійською:

To assess of the interrelationship of marker genes polymorphisms and diseases developments (oncology, osteoporosis, diabetes) and their complications

Реферат українською:

Звіт по НДР: 89с., 4 рис., 10 табл., 12 діагр., 10 додатків, 159 посилань. Об'єкт дослідження - генетичні маркери ризику розвитку патологічних станів. Мета роботи - на основі дослідження поліморфізму маркерних генів розробити систему виявлення схильності до розвитку найбільш поширених мультифакторіальних захворювань для ранньої діагностики патологічних станів та запобігання їх ускладнень. Методи дослідження - молекулярно-генетичні, цитогенетичні, біохімічні. Результати. Вперше в Україні досліджений комплекс поліморфних генетичних маркерів, асоційованих з виникненням раку молочної залози у жінок молодого віку. Доведений зв'язок наявності нефункціональних алелів генів GSTT1 та GSTM1 з ризиком виникнення раку молочної залози у жінок віком від 18 до 40 років. Показано, що асоціація делеційних варіантів генів GSTT1 та GSTM1 з мутацією 5382insC в гені BRCA1 та/або поліморфними варіантами гену TP53 пов'язана з ризиком виникнення раку молочної залози у жінок молодого віку. Вперше в Україні досліджено частоту поліморфних варіантів генів CYP2D6*4, MDR1 (C3435T), TNF-а (G308A), TP53 (4 екзон та 6 інтрон), CCR5 (del32) у жінок, хворих на рак молочної залози та у групі порівняння. Частота поліморфного варіанту гену CYP2D6*4/*4 - "повільний метаболізатор" - у жінок, хворих на рак молочної залози, склала 6,9%; гетерозиготи склали 33,3% обстежених. Частота генотипу TT гену MDR1 (низький рівень експресії Р-глікопротеїну) при дослідженні поліморфізму C3435T у жінок, хворих на рак молочної залози, склала 24%, гетерозигот було виявлено 48%. У пацієнтів з ускладненим перебігом цукрового діабету I типу (судинні ураження) при дослідженні I/D поліморфізму гену ACE генетичний варіант DD (несприятливий) був виявлений у 60% хворих, генетичний варіант ID (гетерозиготи) - у 40% хворих; варіант II (протективний) виявлений не був, у порівнянні з пацієнтами з неускладненим перебігом цукрового діабету I типу. Запропоновано спосіб виявлення серед хворих на рак молочної залози осіб, що потребують індивідуалізованого вибору лікування, шляхом визначення молекулярно-генетичних маркерів, який відрізняється тим, що в якості додаткового діагностичного критерію обрано визначення мутації 5382 insC в гені BRCA1. ГЕН, МУТАЦІЯ, ПОЛІМОРФІЗМ, ФАРМАКОГЕНЕТИКА, РАК МОЛОЧНОЇ ЗАЛОЗИ, ЦУКРОВИЙ ДІАБЕТ, ХРОМОСОМИ, ЛІЗОСОМНІ ХВОРОБИ НАКОПИЧЕННЯ.

Реферат англійською:

Report on research: 89p. 4 fig., 10 table, 12 diagrams., 10 app, 159 references. Object of research - genetic markers of risk of pathological conditions. The target of work - based on the study of polymorphism marker genes to develop a detection system susceptibility to developing the most common multifactorial diseases for early diagnosis of pathological conditions and prevent complications. Methods of research - molecular genetic, cytogenetic, biochemical. Results. For the first time in Ukraine, studied complex polymorphic genetic markers associated with the occurrence of breast cancer in young women. Proved the availability of non-functional allele Communications GSTT1 and GSTM1 genes with risk of breast cancer in women aged 18 to 40 years. Shown that the association deletsiynyh options GSTM1 and GSTT1 genes with mutation 5382insC in the BRCA1 gene and / or polymorphic variants of TP53 gene associated with risk of breast cancer in young women. For the first time in Ukraine, studied the frequency of polymorphic variants of CYP2D6 * 4 gene, MDR1 (C3435T), TNF-а (G308A), TP53 (4 exon and 6 intron), CCR5 (del32) in women with breast cancer and a comparison group. The frequency of

polymorphic gene variant CYP2D6 * 4 / * 4 - "poor metabolizer - in women with breast cancer, was 6.9%; heterozygote constituted 33.3% of the examined. TT genotype frequency of the gene MDR1 (low expression of P-glycoprotein) in the study of C3435T polymorphism in women with breast cancer, was 24%, heterozygote found 48%. In the course of patients with complications of diabetes mellitus type I (vascular lesions) in the study of I / D polymorphism of ACE gene genetic variant DD (unfavorable) was found in 60% of patients, the genetic variant ID (heterozygote) - 40% of patients, variant II (protective) was found, compared with patients with uncomplicated flow type I diabetes. The method of detection among patients with breast cancer entities that require individualized treatment selection, by identifying molecular genetic markers, which is different in that as an additional diagnostic criterion selected 5382 insC identify mutations in the gene BRCA1. Gene, mutation, polymorphism, pharmacogenetic, breast cancer, diabetes, chromosome, lysosomal storage disease.

Індекс УДК: 577.21, 616-056.7:575.113

Коди тематичних рубрик: 34.15.23

Керівники роботи

Власне Прізвище Ім'я По-батькові: Бутенко Геннадій Михайлович

Науковий ступінь:

Вчене звання:

Ідентифікатор ORCID ID:

Додаткова інформація:

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

Назва НТП українською: Спосіб виявлення взаємозв'язку між поліморфізмом маркерних генів та розвитком захворювання на рак молочної залози

Назва НТП англійською: Method for the detection of interrelationship between the polymorphisms of marker genes and development of breast cancer disease

НТП, яку передбачалося створити:

Причини, через які НТП не було створено:

Отримані результати: поліпшення діагностики і лікування хворих на рак молочної залози

Галузь застосування:

Реєстраційний номер картки технології:

Опис НТП: Спосіб виявлення серед хворих на рак молочної залози осіб, що потребують індивідуалізованого вибору лікування, шляхом визначення молекулярно-генетичних маркерів, який відрізняється тим, що в якості діагностичного критерію обрано визначення мутацій 5382insC в гені BRCA1.

Соціально-економічна спрямованість НТП:

Вплив НТП на довкілля:

Впровадження НТП: Впроваджено

Практична реалізація НТП

Початок етапу: 2010

Закінчення етапу:

Споживачі продукції: АМНУ

Перспективні ринки: ринки України

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



Бутенко Геннадій Михайлович