

Облікова картка ДіР



I. Загальні відомості

Державний обліковий номер: 0213U000421

Державний реєстраційний номер: 0110U001516

Особливі позначки: відкрита

Дата реєстрації: 04-03-2013

II. Етап виконання ДіР

Номер етапу: 1

Назва етапу: Генетична природа репродуктивних втрат на різних етапах онтогенезу людини.

Початок етапу: 01.2010

Закінчення етапу: 12.2012

Вид звітнього документа: Остаточний звіт

III. Відомості про виконавця ДіР

Повне найменування юридичної особи (або ПІБ фізичної особи): Державна Установа
"Інститут спадкової патології АМН України"

Код за ЄДРПОУ: 02012065

Місцезнаходження:

Форма власності:

Сфера управління: Академія медичних наук України

Ідентифікатор ROR: Не застосовується

Розмір організації:

Телефон: (032) 2765499

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.): 1336.8

VII. Відомості про ДіР

Назва роботи українською:

Генетична природа репродуктивних втрат на різних етапах онтогенезу людини.

Назва роботи англійською:

Genetic origin of reproductive losses on different stages of human ontogenesis.

Реферат українською:

Вперше в Україні проведено генотипування алельних варіантів генів HLA-DRB1, HLA-DQA1 та HLA-DQB1 II-го класу великого комплексу гістосумісності людини при репродуктивних втратах. Встановлено, що алелі DRB1*1302 та DQB1*0604 в жінок та алель DQB1*0304 у чоловіків можуть розглядатися як протекторні маркери навикового невиношування вагітності, а наявність алелі DQB1*0302 у чоловіків є прогностично негативним маркером. Гомологія подружніх пар в межах 50-100% за алельними варіантами генів HLA-DRB1, HLA-DQA1 та HLA-DQB1 є прогностично негативним фактором для нормального протікання вагітності. Вперше встановлено, що наявність генотипу АВ поліморфного локусу ApaI екзону 9 гена IGF-II вірогідно підвищує ризик розвитку м'язової слабкості більше, ніж у два рази (OR=2,34) та мимовільного переривання вагітності майже у вісім разів (OR=7,72). Вперше виділено РНК із тканин ембріонального матеріалу мимовільних викиднів та виявлено втрату імпринтингу гена IGF-II у понад 90% відсотків випадків. Вперше в Україні впроваджено генетичне тестування мутацій 1138G>A та 1138G>C гена FGFR3 з метою діагностики ахондроплазії. Уперше описано залежність між гаплотипом Y-хромосоми та частковими делеціями регіону AZFc: належність до гаплогрупи N збільшує ризик виникнення часткових делецій типу b2/b3, а наявність гаплотипу R1a1 – ризик виникнення часткової делеції типу gr/gr. Встановлено, що наявність генотипу 677TT за геном MTHFR у плода збільшує ризик викидня у 7,5 разів (P<0,05). Визначені у роботі частоти алелів та генотипів локусів 677C"Т та 1298A"С гена MTHFR, 2756A"G гена MTR та 66A"G гена MTRR можуть використовуватися як контрольні під час проведення досліджень генів обміну фолатів при різних нозологіях.

Реферат англійською:

First time in Ukraine we conducted genotyping of allele variants of HLA-DRB1, HLA-DQA1 and HLA-DQB1 genes, belonging to II-class of Human Major Hystocompatibility Complex, in individuals with reproductive loss history. We established, that DRB1*1302 and DQB1*0604 alleles in women and DQB1*0304 allele in man should be considered as protective in estimation of habitual pregnancy losses risk, whereas possession of DQB1*0302 allele in men increased the risk. 50-100% homology of a couple considering allele variants of HLA-DRB1, HLA-DQA1 and HLA-DQB1 genes predicts negatively for normal pregnancy course. At first time we revealed that carrying the AB polymorphic locus ApaI of 9th exon of IGF-II gene significantly increases the risk of muscular weakness appearance (OR=2,34) and miscarriage (OR=7,72). At first time we extracted RNA from embryo tissues of miscarried fetuses and uncovered the loss of imprinting of IGF-II gene in more than 90% cases. First time in Ukraine we put into practice testing of 1138G>A and 1138G>C mutations of FGFR3 gene in order to diagnose achondroplasia. We were first to describe the dependence between Y-chromosome haplotype and partial deletions of AZFc region. Belonging to N haplogroup increases the risk of partial deletions of b2/b3 type and haplotype R1a1 predicts partial deletion of gr/gr type. We also established that appearance of 677TT genotype of MTHFR gene in fetus increases the risk of miscarriage 7,5 times (P<0,05). The obtained values for frequencies of alleles and genotypes of 677C"Т та 1298A"С loci of MTHFR gene, 2756A"G of MTR gene and 66A"G of MTRR gene may be considered as control in different studies of genes, involved in folic acid turnover in different nosology cases.

Індекс УДК: 575.1/.2.018.3, 575.113:616-053.1:618.177+616.697

Коди тематичних рубрик: 34.23.37

Керівники роботи

Власне Прізвище Ім'я По-батькові:Заставна Данута Володимирівна

Науковий ступінь:

Вчене звання:

Ідентифікатор ORCID ID:

Додаткова інформація:

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

Назва НТП українською: Генетичні фактори ризику репродукційних втрат на різних етапах онтогенезу людини.

Назва НТП англійською: Determination of genetic factors, contributing to higher risk of reproductive failures during different periods of human ontogenesis.

НТП, яку передбачалося створити:

Причини, через які НТП не було створено:

Отримані результати: поліпшення ефективності діагностики та лікування хворих

Галузь застосування: Медична генетика

Реєстраційний номер картки технології:

Опис НТП: Вперше в Україні налагоджено генотипування алельних варіантів генів HLA-DRB1, HLA-DQA1 та HLA-DQB1 II-го класу великого комплексу гістосумісності людини при репродуктивних втратах.

Встановлено, що алелі DRB1*1302 та DQB1*0604 в жінок та алель DQB1*0304 у чоловіків можуть розглядатися як протекторні маркери навикового невиношування вагітності, а наявність алелі DQB1*0302 у чоловіків є прогностично негативним маркером. Гомологія подружніх пар в межах 50-100% за алельними варіантами генів HLA-DRB1, HLA-DQA1 та HLA-DQB1 є прогностично негативним фактором для нормального протікання вагітності. Вперше встановлено, що наявність генотипу АВ поліморфного локусу Araf екзону 9 гена IGF-II вірогідно підвищує ризик розвитку м'язової слабкості більше, ніж у два рази ($OR=2,34$) та мимовільного переривання вагітності майже у вісім разів ($OR=7,72$). Вперше виділено РНК із тканин ембріонального матеріалу мимовільних викиднів та виявлено втрату імпринтингу гена IGF-II у понад 90% відсотків випадків. Вперше в Україні впровадж

Соціально-економічна спрямованість НТП:

Вплив НТП на довкілля:

Впровадження НТП: Впроваджено

Практична реалізація НТП

Початок етапу: 2013-2015 р.

Закінчення етапу:

Споживачі продукції: всі установи, що надають кваліфіковану медико-генетичну консультативну допомогу населенню.

Перспективні ринки: Медико-генетичні установи країн СНД.

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

1. Huleyuk N. Complex cytogenetic and molecular-genetic analysis of males with spermatogenesis failure / N.Huleyuk, D.Zastavna, M.Tyrkus, H.Makukh, S.Gavrylyshyn, M.Kurpish. // Cytology and Genetics.- 2010. - Vol.44.- No6.- P. 370-375.
2. Partial deletions in the AZFc region of the Y chromosome are common among infertile men but not in fertile men from Ukraine / H. Makukh, M. Tyrkus, D. Zastavna, A. Nakonechnuy // Human Reproduction.- 2010.-Vol.25, № 1.- P. 118-152.
3. Заставна Д.В. Імуногенетичні дослідження в спектрі вивчення генетичних передумов звичного невиношування вагітності / Д.В.Заставна, О.З.Гнатейко, Я.Ю.Заганяч, О.І.Терпиляк, Н.Л.Гулеюк, Г.М.Безкоровайна // Педіатрія, акушерство та гінекологія.- 2010.- Т.72.- №2.- С.63-66.
4. Заганяч Я.Ю. Крапкові нуклеотидні поліморфізми промоторної ділянки гена IL-10 у жінок з різними формами непліддя / Я.Ю.Заганяч, О.І.Терпиляк, Д.В.Заставна, О.З.Гнатейко // Імунологія та алергологія.- 2010.- Т.1.- №1.- С. 154-155.
5. Заставна Д.В., Гнатейко О.З., Заганяч Я.Ю., Терпиляк О.І., Гулеюк Н.Л., Безкоровайна Г.М. Імуногенетичні дослідження в спектрі вивчення генетичних передумов звичного невиношування вагітності // Педіатрія, акушерство та гінекологія. -2010. -№2. -С.63-66.
6. Шлемкевич А.М., Гулеюк Н.Л. Репродуктивні втрати в I та II триместрах вагітності у жінок з неплідністю в анамнезі різного генезу // Педіатрія, акушерство та гінекологія.- 2010.- Т.72.- №2.- С.74-76.
7. Макух Г.В., Тиркус М.Я., Заставна Д.В., Гулеюк Н.Л., Микула М. І., Безкоровайна Г.М. Гаврилишин С. В., Черепанін В. І., Воробець Д. З., Гельнер Н. В. Генетичні чинники чоловічого непліддя // Acta Medica Leopoliensia. - 2011. - Vol.17. - №4. - С.19-23.
8. Чорна Л.Б., Макух Г.В., Акопян Г.Р., Заставна Д.В., Прокопчук Н.М. Аналіз поліморфних варіантів генів MTHFR, MTR, MTRR та мутацій генів FV та FII згортання крові серед жінок з навиковим невиношуванням вагітності // Журнал Харківського національного університету ім. В.Н. Карабіна, серія "Біологія", -2011, Випуск.13, №947, - с.118-124.
9. Осадчук З.В., Білевич О.Б., Макух Г.В. Кіцера Н.І., Ковалів І.Б., Акопян Г.Р. Клініко-генетичні дослідження випадків хронічної печінкової патології з ризиком розвитку спадкового гемохроматозу // Український гастроентерологічний журнал. - 2011, - №4, - с.20-25.
10. Макух Г.В., Нечай О.С., Гнатейко О.З., Тиркус М.Я., Гельнер Н.В., Третяк Б.І., Чорна Л.Б. Інвазивна пренатальна діагностика в родинах високого ризику аутосомно-рецесивних захворювань у плода // Педіатрія, акушерство та гінекологія. - 2012. - Т.450, № 2. - с.27-30.
11. Г. В . Макух, Д. В. Заставна, Л. Б. Чорна, Б. І. Третяк, Я. Ю. Заганяч, О. З. Гнатейко. Пошук генетичних маркерів, що збільшують ризик самовільного аборту // Таврійський медико-біологічний вісник, - 2012, - Т.15, №2, ч.1 (58), - с.210 - 214.
12. Г.В. Макух, Л.Б. Чорна, О.З. Гнатейко, Д.В. Заставна. Молекулярно - генетична діагностика спадкових чинників тромбофілії: мутацій G1691A гена FV та G20210A гена FII, алельного поліморфізму 675 4G/5G гена PAI-1 // Лабораторна діагностика. - 2012.-Т.59, № 1. -С.32-37.
13. Заставна Д.В., Терпиляк О.І., Сосніна К.О., Гельнер Н.В. Імуногенетичні передумови репродуктивних втрат у людини // Ж. "Архів клінічної та експериментальної медицини". 2012.- Т.21.- №2. - С.162-164.
14. Акопян Г.Р., Назарько І.М., Єфіменко О.К., Андреев Є.В., Чорна Л.Б., Призимірска Т.В. Генетичне підґрунтя і патогенез гіпергомоцистемії та асоційованих захворювань людини // "Архів клінічної та експериментальної медицини". 2012.- Т.21.- №2. - С.128-131.
15. Жемела О.М., Макух Г.В., Гельнер Н.В., Третяк Б.І., Нечай О.С., Федорів Г.Ю. Випадок вагітності та народження дитини у пацієнтки із спінальною мязовою атрофією Кугельберга-Веландера // "Архів клінічної та експериментальної медицини". 2012.- Т.21.- №2. - С.158-160.
16. B. Martines-Crus, M. Iona, F. Calafell, I. Arauna, P. Sanz, R. Ionescu, S. Boengiu, L.Kalaydjieva, H. Pamajav, H. Makukh, T. Plantinga, J.van der Meer, D. Comas, M. Netea. Y-Chromosome Analysis in Individuals Bearing the Basarab Name of the First Dynasty of Wallachian Kings // PLoS ONE. -2012. -Vol.7(7): e41803 - P.1-6.
17. Заганяч Я.Ю. Імуногенетичні аспекти непліддя у жінок / Я.Ю.Заганяч, О.І.Терпиляк, Д.В.Заставна, Н.В.Гельнер, О.З.Гнатейко // ЗбАктуальні проблеми акушерства і гінекології, клінічної імунології та медичної генетики. Збірник наукових праць. Київ-Луганськ. - 2010.- Вип.19.- С.168-175.
18. Заставна Д.В. Урогенітальні інфекції - як фактор ризику репродуктивних втрат у жінок / Д.В.Заставна, Я.Ю.Заганяч, О.І.Терпиляк, К.О.Сосніна, Р.Д.Коржинська // Актуальні проблеми акушерства і гінекології, клінічної імунології та медичної генетики. Збірник наукових праць. Київ-Луганськ. - 2010.- Вип.20.- С.15-21.
19. Гулеюк Н.Л. Сімейний випадок збалансованої транслокації Т(1;7), асоційованої з азооспермією /Н.Л.Гулеюк,

Г.М.Безкоровайна, М.Я.Тиркус, І.А.Седнева, І.Р.Ткач, Л.О.Михайлишин, І.Я.Кожема. // Актуальні проблеми акушерства і гінекології, клінічної імунології та медичної генетики. Збірник наукових праць. Київ-Луганськ. - 2010.- Вип.18.- С.258-264. 20. Макух Г.В., Білевич О.Б, Кенс О.В., Акопян Г.Р. Поширеність мутацій гена спадкового гемохроматозу (HFE) у дітей з гепатобіліарною недостатністю // 36. наук. праць "Актуальні проблеми акушерства і гінекології, клінічної імунології та медичної генетики" - 2010. - Вип.18. - С.300-309. 21. Макух Г.В. Розробка та впровадження молекулярно-генетичних методів діагностики спадкових захворювань та поширеної патології людини // 36. наук. праць "Актуальні проблеми акушерства і гінекології, клінічної імунології та медичної генетики". - Київ-Луганськ, 2010. - Вип. 19. - С. 306-313. 22. Чорна Л.Б. Молекулярно-генетичне дослідження мутацій гена фактора V та II згортання крові у жінок з репродуктивними втратами в анамнезі / Л.Б.Чорна, Г.В.Макух, Д.В.Заставна // 36. наук. праць "Актуальні проблеми акушерства і гінекології, клінічної імунології та медичної генетики" - 2010. - Вип.18. - С.348-357. 23. Ткач І.Р. Цитогенетичні особливості каріотипу в чоловіків з порушеннями репродуктивної функції / І.Р.Ткач, Н.Л.Гулеюк, Г.М.Безкоровайна, М.І.Мікула, Ю.А.Крук // Фактори експериментальної еволюції організмів. Збірник наукових праць. Київ-ЛОГОС. - 2011.- Т.11.- С.523-535. 24. Макух Г.В., Тиркус М.Я, Чорна Л.Б., Третяк Б.І., Лотоцька - Савчак О. Ю., Заставна Д. В Спектр та частота алельних варіантів генів фолатного обміну (MTHFR, MTR, MTRR), гемостазу (FV, FII) та інсулін-подібного фактору росту - II (IGF-II) у самовільних абортусів // Фактори експериментальної еволюції організмів. 36. наук. пр. - Київ.: Логос, -2011, Т.11, - с.503 - 508. 25. Третяк Б.І. Частота делецій генів smn1 та paір у пацієнтів з різними типами спінальної м'язової атрофії / Третяк Б.І., Макух Г.В., Заставна Д.В //36. Актуальні проблеми акушерства і гінекології, клінічної імунології та медичної генетики.- 2011 - випуск 21. - С.385-393. 26. Терпиляк О.І. Особливості розподілу -антигенів та алельний поліморфізм -генів у подружніх пар з репродуктивними втратами західноукраїнського регіону / Терпиляк О.І.,Заставна Д.В.,Сосніна К.О., Гельнер Н.В.// Фактори експериментальної еволюції організмів. Збірник наукових праць. Київ-ЛОГОС. - 2011.- Т.11. 27. Седнева І.А., Гулеюк Н.Л., Безкоровайна Г.М., Ткач І.Р. Цитогенетичні дослідження матеріалу втрачених вагітностей у західному регіоні України // 36. "Досягнення і проблеми генетики, селекції та біотехнології", Київ.-2012.- Т3.- С.362-367. 28. Терпиляк О.І., Заставна Д.В., Сосніна К.О., Гельнер Н.В., Седнева І.А. Аналіз результатів HLA-генотипування при ранніх репродуктивних втратах у людини // 36. "Досягнення і проблеми генетики, селекції та біотехнології", Київ.-2012.- Т3.- С.380-386. 29. Білевич О.Б. Роль мутацій гена HFE у розвитку гепатобіліарних порушень в асоціації з алелями А- та В-локусів HLA I класу // 36. "Досягнення і проблеми генетики, селекції та біотехнології", Київ.-2012.- Т3.- С.387-392. 30. Olszewska M. Analiza wzorow segregacji meiotycznej oraz poziomu uszkodzen DNA plemnikowego u nosicieli szesciu roznych translokacji chromosomowych wzajemnych z niepowodzeniami rozrodu / M.Olszewska, M. Fraczek, N.Huleyuk, E.Wiland, D.Zastavna, B.Panasiuk, A.Midro, M.Kurpisz // III Polski Kongres Genetyki.- Lublin.- 2010.- P.61. 31. Olszewska M. Meiotic analysis of ejaculated cells in an azoospermic carrier of t(9;13)(p10;p11) reciprocal translocation / M.Olszewska, Wiland E., N.Huleyuk, D.Zastawna, M.Kurpisz // Book of Abstracts, 4th Utah/Florence Symposium on the Genetics of Male Infertility.- 2010.- P.54. 32. Olszewska M. Analiza przebiegu mejozy na komorkach pochodzacych z ejakulatu u nosiciela translokacji chromosomowej wzajemnej t(9;13)(p10;p11) o potwierdzonej azoospermii / M.Olszewska, E.Wiland, N.Huleyuk, D.Zastavna, M.Kurpisz // II Zimowa Konferencja TBR, Zakopane.- 2010.- P.103. 33. Olszewska M. Meiotic segregation pattern and DNA fragmentation levels in spermatozoa of six different reciprocal chromosomal translocations carriers with reproductive failure / M.Olszewska, M. Fraczek, N.Huleyuk, E.Wiland, B.Panasiuk, A.Midro, D.Zastavna, M.Kurpisz // Book of Abstracts, 35th Annual Meeting of American Society of Andrology, Houston.- 2010. - P.56. 34. Lototska-Savchak O. Complex role of ultrasound and biochemical markers for prenatal diagnosis of chromosomal abnormalities / O.Lototska-Savchak, N.Huleyuk, H.Beskorovaina //Biopolymers&Cell.- 2010.- Vol.26, Suppl.2.- P.99. 35. Tretyak B. Results of molecular genetic analysis of SMN1 and NAIP gene deletions in the high risk of SMA families / B.Tretyak, D. Zastavna, H. Makukh // Biopolymers&Cell.- 2010.- Vol.26, Suppl.2.- P. 136. 36. Olszewska M. Cytogenetic Analysis of Spermatozoa From Reciprocal Translocation carriers (RCT) with Reproductive Failures and high level of sperm DNA fragmentation / M.Olszewska, E.Wiland,M. Fraczek, N.Huleyuk, D.Zastavna,B.Panasiuk, A.Midro, M.Kurpisz // Book of Abstracts, 36th Annual Meeting of American Society of

Andrology, Montreal.- 2011. - P.61. 37. Olszewska M. Reciprocal chromosome translocation in spermatozoa of father and son-meiotic segregation pattern and chromosome positioning in cases of two familial RCTS / M.Olszewska, E.Wiland, B.Panasiuk, N.Huleyuk, D.Zastavna, A.Midro, M.Kurpisz // Chromosome Res. - 2011. - Vol.19, Suppl.1. - P.196. 38. Sosnina K., Zastavna D., Terpylyak O., Stoika R. HLA-G 14 bp insertion/deletion polymorphism and female reproductive health // 7th Annual Conferens "Sciens and Art for the Advancement in Medicine". 2021. - Budapest.- Hungary. Ж "Biopolimers and Cells"-2012.-V.28.-P.38. 39. Zastavna D., Stoika R., Kit Y., Lenco J. Specific polymorphisms of the regulatory parts of HLA-G gene - important risk factor of the recurrent spontaneous abortions in women. Search for novel auto-antigens involved in pathogenesis of the recurrent pregnancy loss // 3rd TriNet Meeting in Prague on October 19-21 2012 - P.10-11. 40. Sosnina K., Zastavna D., Terpylyak O. The role HLA-G 14 base pairs insertion/deletion polymorphism in the genesis of human early reproductive losses // 6-та Міжнародна конференція по HLA-G (липень 2012, Париж, Франція) Ж. "Tissue antigens".- 2012.- 80.- P.83. 41. K.O. Sosnina, D.V.Zastavna, O.I. Terpylyk. The distribution of HLA-G 14 bp insertion/deletion polymorphism and IL-10 SNP-1082G/A,- 592C/A, -819C/T in the case of recurrent pregnancy loss // European Human Genetics Conference. - 23-26 June, 2012, Nurnberg, Germany European Journal of Human Genetics. - 2012. - V. 20. - P. 141. 42. I.Tkach, N.Huleyuk, H.Beskorovajna, I.Sedneva, O.Lototska-Savchak. Cytogenetic analysis of 102 missed and spontaneous abortions in the western regions of Ukraine // European Human Genetics Conference. - 23-26 June, 2012, Nurnberg, Germany European Journal of Human Genetics. - 2012. - V. 20. - P. 138. 43. O. Bilevych, D. Zastavna, H. Makukh, O. Terpylyak. Association of HFE gene mutations with HLA-A and -B alleles in patients with idiopathic hepato-biliar disorders // European Human Genetics Conference. - 23-26 June, 2012, Nurnberg, Germany. European Journal of Human Genetics. - 2012. - V. 20. - P. 138.- P.345. 44. B. Tretyak , H. Makukh, D. Zastavna, M. Tyrkus. An association between the IGF2 Apal polymorphism and spontaneous abortion // European Journal of Human Genetics. - 2012. - V.20. - P.136. 45. Olszewska M. Meiotic Segregation Pattern and Chromatin Structure Analysis of Spermatozoa from a Carrierwith Complex Chromosome Rearrangement (CCR)t(6; 10; 11)(q25;q24;q23) - Case Report. / M. Olszewska, N. Huleyuk, D. Zastavna, E. Wiland, M. Kurpisz // Cytogenet Genome Res. - 2012. - V.136. - No4. - P.33. 46. Заганяч Я.Ю., Терпиляк О.І., Заставна Д.В., Гнатейко О.З. Внесок уrogenітальних інфекцій в генез навикового невиношування вагітності // Тези доповідей української науково-практичної конференції з актуальних питань клінічної та лабораторної імунології, алергології і імунореабілітації. Ж. "Імунологія та алергологія".- 2012.-дадаток №1.-С.71-72. 47. Тиркус М.Я., Макух Г.В., Акопян Г.Р., Дмитрук І.М. Поширеність мутації CCRdel32 гена хімокінового рецептора CCR5 серед осіб Західного регіону України // Матеріали науково-практичної конференції з міжнародною участю "Проблеми спадкової та мультифакторної патології" - Київ, 3-7 квітня, 2012р. -С.105-106. 48. Б.І. Третьак, Г. В. Макух, Д. В. Заставна, Н.В Маркевич. Генетичне тестування гена CAPN3 серед пацієнтів з прогресуючими нервово-м'язовими захворюваннями // Матеріали науково-практичної конференції з міжнародною участю "Проблеми спадкової та мультифакторної патології" - Київ 3-7 квітня. 2012р.-с.106-107. 49. Г. В. Макух. Європейські схеми зовнішнього контролю якості молекулярно-генетичних досліджень (EQA, EMQN) в Україні: досвід семирічної участі // Матеріали науково-практичної конференції з міжнародною участю "Проблеми спадкової та мультифакторної патології" - Київ 3-7 квітня. 2012р.-с.74-76. 50. Бобер Л.Й., Макух Г.В., Возниця Я.В., Роговик Н.В., Гнатейко О.З. Характеристика клінічного фенотипу муковісцидозу при наявності мутацій С.2052_20531NSA гена CFTR // Матеріали V зїзду медичних генетиків України з міжнародною участю.- 2012р. Ж. "Архів клінічної та експериментальної медицини".- 2012.- Т21. - №2.- С.213-214. 51. Макух Г.В., Тиркус М.Я., Гнатейко О.З., Черепанин В.І. Часткові делеції регіону AZFc Y-хромосоми - ще один генетичний чинник порушення сперматогенезу у чоловіків // Матеріали V зїзду медичних генетиків України з міжнародною участю.- 2012р. Ж. "Архів клінічної та експериментальної медицини".- 2012.- Т21. - №2.- С.239. 52. Huleyuk N., Tkach I., Beskorovajna G.. CYTOGENETIC ANALYSIS OF 50 MISSED AND SPONTANEOUS ABORTIONS IN THE WESTERN REGIONS OF UKRAINE // Матеріали V зїзду медичних генетиків України з міжнародною участю.- 2012р. Ж. "Архів клінічної та експериментальної медицини".- 2012.- Т21. - №2.- С.239. 53. Hnateyko O., H.Makukh, Chorna L., Patskun E., Shuvarska V. Genetically determined violation of folic acid metabolism in human pathology: neural-tube defect and cleft lip and/or palate

// Plant - the source of research material. Book of Abstracts. 2-th International Conference and workshop. Lublin, 18-20 October, 2012. P. 64. 54. Раннє виявлення осіб високого генетичного ризику щодо розвитку спадкового гемохроматозу, гепатоцелюлярної карциноми та цирозу печінки шляхом молекулярно - генетичного аналізу мутацій C282Y та H63D гена HFE. Інформаційний лист. № 265-2011- К., 2012. - 4с. Акопян Г.Р., Макух Г.В., Білевич О.Б., Осадчук З.В. 55. Тестування поліморфізмів генів фолатного обміну в комплексі з вимірюванням гомоцистеїну для прогнозування розвитку патологічних наслідків гіпергомоцистемії в організмі (ішемічна хвороба серця, гестоз вагітних). Інформаційний лист. - 2012. - № . Назарько І.М, Макух Г.В., Чорна Л.Б., Єфіменко О.К, Акопян Г.Р. 56. Патент на винахід 99 355 Україна, МПК (2012) G01N33/49, G01N33/50. Спосіб діагностики поширених мутацій гена ТРБМ. Заявник і патентовласник ДУ "Інститут спадкової патології АМН України". - №201013285; заявл. 08.11.10; опубл. 10.05.12, Бюл. №9. Укладачі: Макух Г.В., Гнатейко О.З., Акопян Г.Р., Тиркус М.Я., Білевич О.Б.

Х. Заключні відомості

Керівник юридичної особи

Гнатейко Олег Зіновійович

Перелік осіб-виконавців

Безкоровайна Галина Михайлівна
Білевич Олена Борисівна
Гельнер Надія Володимирівна
Гулеюк Наталія Любомирівна
Дмитрук Ірина Михайлівна
Заставна Данута Володимирівна
Лотоцька-Савчак Оксана Юріївна
Макух Галина Василівна
Сосніна Катерина Олександрівна
Седнева Інга Андріївна
Тенета Мар'яна Михайлівна
Терпиляк Ореста Ігорівна
Тиркус Марта Ярославівна
Ткач Ірина Романівна
Третяк Богдан Іренейович
Чорна Лілія Богданівна
Яремцьо Оксана Романівна

Відповідальний за підготовку

облікових документів

Телефон

Реєстратор

**Керівник відділу УкрІНТЕІ, що є
відповідальним за реєстрацію наукової
діяльності**

