# Облікова картка дисертації

## I. Загальні відомості

**Державний обліковий номер:** 0402U002078

**Особливі позначки:** відкрита

**Дата реєстрації:** 27-06-2002

**Статус:** Захищена

**Реквізити наказу МОН / наказу закладу:**

## II. Відомості про здобувача

**Власне Прізвище Ім'я По-батькові:**

1. Нечипоренко Марина Володимирівна
2. Nechyporenko Marina Vladimirovna

**Кваліфікація:**

**Ідентифікатор ORCHID ID:** Не застосовується

**Вид дисертації:** кандидат наук

**Аспірантура/Докторантура:** так

**Шифр наукової спеціальності:** 03.00.26

**Назва наукової спеціальності:**

**Галузь / галузі знань:** Не застосовується

**Освітньо-наукова програма зі спеціальності:** Не застосовується

**Дата захисту:** 18-06-2002

**Спеціальність за освітою:** 7.070402

**Місце роботи здобувача:** Інститут гігієни та медичної екології ім. О. М. Марзеєва АМН України

**Код за ЄДРПОУ:** 02011858

**Місцезнаходження:** 02660, м.Київ-94, вул.Попудренка,50

**Форма власності:**

**Сфера управління:** Академія медичних наук України

**Ідентифікатор ROR:** Не застосовується

**Сектор науки:** Не застосовується

## III. Відомості про організацію, де відбувся захист

**Шифр спеціалізованої вченої ради (разової спеціалізованої вченої ради):** Д.26.237.01

**Повне найменування юридичної особи:**

**Код за ЄДРПОУ:**

**Місцезнаходження:**

**Форма власності:**

**Сфера управління:**

**Ідентифікатор ROR:** Не застосовується

**Сектор науки:** Не застосовується

## IV. Відомості про підприємство, установу, організацію, в якій було виконано дисертацію

**Повне найменування юридичної особи:** Інститут гігієни та медичної екології ім. О. М. Марзеєва АМН України

**Код за ЄДРПОУ:** 02011858

**Місцезнаходження:** 02660, м.Київ-94, вул.Попудренка,50

**Форма власності:**

**Сфера управління:** Академія медичних наук України

**Ідентифікатор ROR:** Не застосовується

**Сектор науки:** Не застосовується

## V. Відомості про дисертацію

**Мова дисертації:**

**Коди тематичних рубрик:** 34.15.23

**Тема дисертації:**

1. Дослідження мутацій та поліморфізмів послідовності ДНК гена фенілаланінгідроксилази в родинах високого ризику фенілкетонурії

2. Phenylalanine hydroxilase gene mutations and polymorphisms analysis of high risk phenylketonuria families

**Реферат:**

1. Вперше проведено аналіз мутацій в послідовності 6 єкзонів та 2 інтронів гена ФАГ у хворих на ФКУ з України. Встановлено спектр та розповсюдженість мутацій гена ФАГ. Ідентифіковано 11 різних мутацій і показано, що мажорною для популяції України є мутація R408W, частота зустрічальності якої в групі хворих на ФКУ становить 57 %. %. В результаті сегрегаційного анализу мутації R408W та STR- VNTR- поліморфних локусів встановлено, що мутація R408W має одноподійне балто-слав'янське походження в Україні, а деякі інши мутації виникли внаслідок рекурентних мутаційних процесів. Показано асоціацію мажорної мутації R408W з "класичною" формою захворювання. Вперше розроблено стратегію використання прямого аналізу

мутацій гена ФАГ, а також аналізу зчеплення мутантного гена з STR- та VNTR-поліморфними маркерами для пренатальної діагностики фенілкетонурії в Україні.

2. The analysis of mutations in 6 exons and 2 introns of a PAH gene was carried out in group of phenylketonuria patients from Ukraine. It was identified 11 different mutations and it was shown that a major role in determining of PKU could play mutation R408W, because this mutation were found in 57 % of PKU chromosomes. The present data about linkage disequilibrium between mutation R408W and STR- VNTR-polymorphic loci support the single founding event of mutation R408W and Balto-Slavonic origin of this mutation in Ukraine. There is established the association of R408W with the "classical" form of PKU. It was shown that the direct mutations analysis of a PAH gene, and also linkage analysis of STR and VNTR polymorphic markers is high informative for prenatal DNA-diagnostics of phenylketonuria in Ukraine.

**Державний реєстраційний номер ДіР:**

**Пріоритетний напрям розвитку науки і техніки:**

**Стратегічний пріоритетний напрям інноваційної діяльності:**

**Підсумки дослідження:**

**Публікації:**

**Наукова (науково-технічна) продукція:**

**Соціально-економічна спрямованість:**

**Охоронні документи на ОПІВ:**

**Впровадження результатів дисертації:**

**Зв'язок з науковими темами:**

## VI. Відомості про наукового керівника/керівників (консультанта)

**Власне Прізвище Ім'я По-батькові:**

1. Лівшиць Людмила Аврамівна
2. Livshits Ludmila Avramovna

**Кваліфікація:** 03.00.26

**Ідентифікатор ORCHID ID:** Не застосовується

**Додаткова інформація:**

**Повне найменування юридичної особи:**

**Код за ЄДРПОУ:**

**Місцезнаходження:**

**Форма власності:**

**Сфера управління:**

**Ідентифікатор ROR:** Не застосовується

**Сектор науки:** Не застосовується

## VII. Відомості про офіційних опонентів та рецензентів

### Офіційні опоненти

**Власне Прізвище Ім'я По-батькові:**

1. Литошенко Олександр Якович
2. Литошенко Олександр Якович

**Кваліфікація:** 03.00.04

**Ідентифікатор ORCHID ID:** Не застосовується

**Додаткова інформація:**

**Повне найменування юридичної особи:**

**Код за ЄДРПОУ:**

**Місцезнаходження:**

**Форма власності:**

**Сфера управління:**

**Ідентифікатор ROR:** Не застосовується

**Сектор науки:** Не застосовується

**Власне Прізвище Ім'я По-батькові:**

1. Черепенко Олена Йосипівна
2. Черепенко Олена Йосипівна

**Кваліфікація:** 03.00.26

**Ідентифікатор ORCHID ID:** Не застосовується

**Додаткова інформація:**

**Повне найменування юридичної особи:**

**Код за ЄДРПОУ:**

**Місцезнаходження:**

**Форма власності:**

**Сфера управління:**

**Ідентифікатор ROR:** Не застосовується

**Сектор науки:** Не застосовується

### Рецензенти

## VIII. Заключні відомості

**Власне Прізвище Ім'я По-батькові голови ради** Мацука Геннадій Харлампійович

**Власне Прізвище Ім'я По-батькові головуючого на засіданні** Мацука Геннадій Харлампійович

**Відповідальний за підготовку облікових документів**

**Реєстратор**

**Керівник відділу УкрІНТЕІ, що є відповідальним за реєстрацію наукової діяльності** Юрченко Т.А.