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 ORCID 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

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

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

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/анотація:

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: д.б.н., 03.00.26

Ідентифікатор ORCID ID: Не застосовується

Додаткова інформація:

Повне найменування юридичної особи:

Код за ЄДРПОУ:

Місцезнаходження:

Форма власності:

Сфера управління:

Ідентифікатор ROR: 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: д.б.н., 03.00.04

Ідентифікатор ORCID ID: Не застосовується

Додаткова інформація:

Повне найменування юридичної особи:

Код за ЄДРПОУ:

Місцезнаходження:

Форма власності:

Сфера управління:

Ідентифікатор ROR: Не застосовується

Власне Прізвище Ім'я По-батькові:

1. Черепенко Олена Йосипівна

2. Черепенко Олена Йосипівна

Кваліфікація: к.б.н., 03.00.26

Ідентифікатор ORCID ID: Не застосовується

Додаткова інформація:

Повне найменування юридичної особи:

Код за ЄДРПОУ:

Місцезнаходження:

Форма власності:

Сфера управління:

Ідентифікатор ROR: 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.