

Облікова картка дисертації

I. Загальні відомості

Державний обліковий номер: 0421U101367

Особливі позначки: відкрита

Дата реєстрації: 07-05-2021

Статус: Захищена

Реквізити наказу МОН / наказу закладу:



II. Відомості про здобувача

Власне Прізвище Ім'я По-батькові:

1. Коляда Олександр Костянтинович

2. Koliada Oleksandr Kostiantynovych

Кваліфікація:

Ідентифікатор ORCID ID: Не застосовується

Вид дисертації: кандидат наук

Аспірантура/Докторантура: так

Шифр наукової спеціальності: 03.00.22

Назва наукової спеціальності: Молекулярна генетика

Галузь / галузі знань: Не застосовується

Освітньо-наукова програма зі спеціальності: Не застосовується

Дата захисту: 27-04-2021

Спеціальність за освітою: генетика

Місце роботи здобувача: ТОВАРИСТВО З ОБМЕЖЕНОЮ ВІДПОВІДАЛЬНІСТЮ "ДІАГЕН"

Код за ЄДРПОУ: 40784010

Місцезнаходження: ВУЛИЦЯ КИЇВСЬКА , БУДИНОК 34-А, ОФІС 317, м. Київ, 08131, Україна

Форма власності:

Сфера управління: Державний комітет України з питань регулярної політики та підприємництва

Ідентифікатор ROR: Не застосовується

III. Відомості про організацію, де відбувся захист

Шифр спеціалізованої вченої ради (разової спеціалізованої вченої ради): Д 26.254.01

Повне найменування юридичної особи: Державна установа "Інститут харчової біотехнології та геноміки Національної академії наук України"

Код за ЄДРПОУ: 02128514

Місцезнаходження: вул. Осиповського, буд. 2-а, м. Київ, 04123, Україна

Форма власності:

Сфера управління: Національна академія наук України

Ідентифікатор ROR: Не застосовується

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

Повне найменування юридичної особи: Державна установа "Інститут геронтології ім. Д. Ф. Чеботарьова Національної академії медичних наук України"

Код за ЄДРПОУ: 01897908

Місцезнаходження: вул. Вишгородська, 67, м. Київ, 04114, Україна

Форма власності:

Сфера управління: Національна академія медичних наук України

Ідентифікатор ROR: Не застосовується

V. Відомості про дисертацію

Мова дисертації:

Коди тематичних рубрик: 34.15.23

Тема дисертації:

1. Роль мутацій в генах LRRK2, SNCA та GBA та поліморфних варіантів генів CYP1A1, GSTM1 та APOE, й довжини теломер у ризику розвитку хвороби Паркінсона
2. The role of mutations in the LRRK2, SNCA and GBA genes and polymorphic variants of the CYP1A1, GSTM1 and APOE genes, and telomere length in the risk of Parkinson's disease

Реферат:

1. З метою вивчення ролі мутацій та поліморфних варіантів низки генів, а також довжини теломер у розвитку хвороби Паркінсона проведено проспективне дослідження на базі Державної установи «Інститут геронтології ім. Д. Ф. Чеботарьова» Національної академії медичних наук за участю 216 пацієнтів з хворобою Паркінсона та 300 здорових осіб групи контролю. Матеріалом дослідження слугували зразки крові та букального епітелію пацієнтів із діагнозом хвороби Паркінсона та клінічно здорових людей. Обстежено 216 пацієнтів із хворобою Паркінсона (106 чоловіків та 110 жінок), середній вік $63,1 \pm 1,3$ (38–78) років, із середньою тривалістю захворювання $7,6 \pm 0,33$ роки. Діагноз хвороби Паркінсона встановлювали відповідно до міжнародних критеріїв. Мутація c.6055G>A в гені LRRK2 є фактором генетичної схильності до хвороби

Паркінсона та виявлена у 1,86 % пацієнтів з цим захворюванням. Мутації с.1448Т>С та с.1226А>G в гені GBA є факторами генетичної схильності до хвороби Паркінсона, їх виявлено у 1,86 % та 1,39 % пацієнтів з цим захворюванням відповідно. Носіїв мутації с.209G>A в гені SNCA в групі контролю та серед пацієнтів не виявлено. Виявлено асоціацію ризику розвитку хвороби Паркінсона з носійством алельних варіантів гена CYP1A1. Наявність алелі с.1384G підвищує ризик у 1,76 (ДІ 95 % 1,30– 2,39) разів. Виявлено асоціацію ризику розвитку хвороби Паркінсона з носійством гомозиготної делеції в гені GSTM, що підвищує ризик захворювання у 1,65 (ДІ 95 % 1,5–2,37) разів. Виявлено асоціацію ризику розвитку хвороби Паркінсона з носійством алельних варіантів гена APOE. Носійство генотипу е3/е4 підвищує ризик у 2,08 (ДІ 95 % 1,18–3,65) разів, генотипу е4/е4 – у 3,53 (ДІ 95% 0,90–13,86) разів. Визначено, що довжина теломер в клітинах букального епітелію є меншою у пацієнтів з хворобою Паркінсона, ніж у здорових осіб і корелює з довжиною теломер в клітинах крові ($r = 0,55$; $p < 0,01$).

2. With the objective to investigate the role of mutations and polymorphic variants of a number of genes, as well as telomere length in the development of Parkinson's disease, prospective study was conducted on the basis of the State Institution Dmitry F. Chebotarev Institute of Gerontology of the National Academy of Medical Sciences of Ukraine with the participation of 216 patients with Parkinson's disease and 300 healthy individuals of the control group. The study material was blood samples and buccal epithelium of patients diagnosed with Parkinson's disease and clinically healthy people. We examined 216 patients with Parkinson's disease (106 men and 110 women), mean age 63.1 ± 1.3 (38–78) years, with a mean disease duration of 7.6 ± 0.33 years. The c.6055G> A mutation in the LRRK2 gene is a factor in the genetic predisposition to Parkinson's disease and is found in 1.86 % of patients with this disease. Mutations c.1448T> C and c.1226A> G in the GBA gene are factors of genetic predisposition to Parkinson's disease, they were found in 1.86 % and 1.39 % of patients with this disease, respectively. Carriers of the c.209G> A mutation in the SNCA gene were not detected in the control group and among patients. The association of the risk of developing Parkinson's disease with the carrier of allelic variants of the CYP1A1 gene has been revealed. The presence of the c.1384G allele increases the risk by 1.76 (CI 95 % 1.30–2.39) times. The association of the risk of Parkinson's disease developing with the carrier of a homozygous deletion in the GSTM gene was revealed, which increases the risk of the disease by 1.65 (CI 95 % 1.5–2.37) times. The association of the risk of developing Parkinson's disease with the carrier of allelic variants of the APOE gene has been revealed. Carrier of the e3 / e4 genotype increases the risk by 2.08 (CI 95 % 1.18– 3.65) times, e4 / e4 genotype – by 3.53 (CI 95 % 0.90–13.86) times. It was determined that telomere length in buccal epithelial cells is shorter in patients with Parkinson's disease than in healthy individuals and correlates with telomere length in blood cells ($r = 0.55$; $p < 0.01$).

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 ОПВ:

Впровадження результатів дисертації:

Зв'язок з науковими темами:

VI. Відомості про наукового керівника/керівників (консультанта)

Власне Прізвище Ім'я По-батькові:

1. Вайсерман Олександр Михайлович
2. Vaiserman Olexandr M

Кваліфікація: д. мед. н., 14.03.03

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. Панчук Ірина Ігорівна
2. Panchuk iryna

Кваліфікація: д.б.н., 03.00.22

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. Дуган Олексій Мартем'янович
2. Dugan Oleksyi

Кваліфікація: д. б. н., 03.00.15

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**

Ємець Алла Іванівна

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

Ємець Алла Іванівна

**Відповідальний за підготовку
облікових документів**

Реєстратор

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



Юрченко Т.А.