

# Облікова картка дисертації

## I. Загальні відомості

**Державний обліковий номер:** 0412U002570

**Особливі позначки:** відкрита

**Дата реєстрації:** 28-05-2012

**Статус:** Захищена

**Реквізити наказу МОН / наказу закладу:**



## II. Відомості про здобувача

**Власне Прізвище Ім'я По-батькові:**

1. Чорна Лілія Богданівна
2. Chorna Liliia Bogdanivna

**Кваліфікація:**

**Ідентифікатор ORCID ID:** Не застосовується

**Вид дисертації:** кандидат наук

**Аспірантура/Докторантура:** ні

**Шифр наукової спеціальності:** 03.00.15

**Назва наукової спеціальності:** Генетика

**Галузь / галузі знань:** Не застосовується

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

**Дата захисту:** 18-04-2012

**Спеціальність за освітою:** 7.070409

**Місце роботи здобувача:** Державна Установа "Інститут спадкової патології АМН України"

**Код за ЄДРПОУ:** 02012065

**Місцезнаходження:** 79001, Україна, м. Львів, МСП-169, вул. М. Лисенка, 31-а

**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):** К.64.051.21

**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:** Державна Установа "Інститут спадкової патології АМН України"

**Код за ЄДРПОУ:** 02012065

**Місцезнаходження:** 79001, Україна, м. Львів, МСП-169, вул. М. Лисенка, 31-а

**Форма власності:**

**Сфера управління:** Академія медичних наук України

**Ідентифікатор ROR:** Не застосовується

### **V. Відомості про дисертацію**

**Мова дисертації:**

**Коди тематичних рубрик:** 76.03.39

**Тема дисертації:**

1. Алельний поліморфізм генів фолатного обміну і гемостазу в генезі репродуктивних втрат у людини
2. Allelic polymorphism of folate metabolism and hemostasis genes in reproductive losses in humans

**Реферат:**

1. Дисертаційна робота присвячена вивченню характеру асоціації низькофункціональних алелів генів фолатного обміну та системи гемостазу із репродуктивними втратами у людини. Проведено молекулярно-генетичний аналіз алельних варіантів генів фолатного обміну та генів, залучених в регуляцію функціональної активності гемостазу у жінок з репродуктивними втратами в анамнезі та у матеріалі самовільних викиднів. Встановлено, що при накопиченні у генотипі жінки п'яти низькофункціональних алелів MTHFR 677T, MTHFR 1298C, MTR 2756G та MTRR 66G у гомо та гетерозиготному стані ризик народження дитини з вадами невральної трубки статистично значуще зростає у шість разів, ризик народження дитини з щилиною верхньої губи та/або піднебіння у дев'ять разів та ризик навикового невиношування вагітності у десять разів. Наявність у генотипі жінки 66G алеля локусу 66 A/G гена MTRR збільшує ризик народження дитини з синдромом Дауна у два рази, а ризик навикового невиношування вагітності у 1,8 рази. Отримані результати показали доцільність обстеження всіх жінок з навиковим невиношуванням вагітності в анамнезі на наявність

низько функціональних алелів генів систем фолатного циклу та гемостазу (поліморфізм 675 4G/5G гена PAI-1 та мутації гена FV (Leiden). Результати роботи можуть бути застосовані в подальших дослідженнях при різних формах порушення репродуктивної функції у людини та при медико-генетичному консультуванні для розрахунку ризику патології репродукції у подружній парі.

2. The dissertation is devoted to studying the association of allelic variants of folate metabolism and hemostasis genes with reproductive losses in humans. A molecular genetic analysis of allelic variants of folate metabolism genes and genes involved in regulation of hemostasis functional activity was carried out in women with reproductive losses and in spontaneously aborted embryos. It is established that in the case of accumulation in the female genotype of five variant alleles: MTHFR 677T, MTHFR 1298C, MTR 2756G and MTRR 66G in homo or heterozygous state the risk of having a child with neural tube defects increases by six times, the risk of having a child with cleft lip and/or palate increases in 9-fold, the risk of recurrent pregnancy loss increases by 10 times. The presence in women genotype 66G allele of the gene locus MTRR 66 A/G increases the risk of having a child with Down's syndrome in two times and the risk of recurrent pregnancy loss increases by 1,8 times. The results showed the advisability of genetic testing of allelic variants of folate metabolism genes and genetic markers of thrombophilia (4G/5G 675 of PAI-1 gene and FV 1691A/G (Leiden mutation) in women with recurrent pregnancy loss. The results can be applied in further research of human reproduction losses and for medicogenetic consultation for estimation of reproductive pathology risk in married couples.

**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. Заставна Данута Володимирівна

2. Zastavna Danuta Volodymyrivna

**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

## **VII. Відомості про офіційних опонентів та рецензентів**

### **Офіційні опоненти**

**Власне Прізвище Ім'я По-батькові:**

1. Багацька Наталя Василівна
2. Багацька Наталя Василівна

**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

**Власне Прізвище Ім'я По-батькові:**

1. Тижненко Тетяна Василівна
2. Тижненко Тетяна Василівна

**Кваліфікація:** к.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**

Атраментова Любов Олексіївна

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

Атраментова Любов Олексіївна

**Відповідальний за підготовку  
облікових документів**

**Реєстратор**

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



Юрченко Т.А.