Облікова картка дисертації

I. Загальні відомості

Державний обліковий номер: 0411U003809

Особливі позначки: відкрита

Дата реєстрації: 10-06-2011

Статус: Захищена

Реквізити наказу МОН / наказу закладу:

II. Відомості про здобувача

Власне Прізвище Ім'я По-батькові:

1. Соловйов Олександр Олександрович
2. Soloviov Oleksandr Oleksandrovych

Кваліфікація:

Ідентифікатор ORCID ID: Не застосовується

Вид дисертації: кандидат наук

Аспірантура/Докторантура: так

Шифр наукової спеціальності: 03.00.20

Назва наукової спеціальності: Біотехнологія

Галузь / галузі знань: Не застосовується

Освітньо-наукова програма зі спеціальності: Не застосовується

Дата захисту: 07-06-2011

Спеціальність за освітою: 8.092901

Місце роботи здобувача: Інститут молекулярної біології і генетики

Код за ЄДРПОУ: 05417101

Місцезнаходження: 03680, Київ, вул. Заболотного, 150

Форма власності:

Сфера управління: Національна академія 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: Інститут молекулярної біології і генетики Національної академії наук України

Код за ЄДРПОУ: 05417101

Місцезнаходження: вул. Акад. Заболотного, 150, м. Київ, Київська обл., 03143, 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: Інститут молекулярної біології і генетики

Код за ЄДРПОУ: 05417101

Місцезнаходження: 03680, Київ, вул. Заболотного, 150

Форма власності:

Сфера управління: Національна академія наук України

Ідентифікатор ROR: Не застосовується

V. Відомості про дисертацію

Мова дисертації:

Коди тематичних рубрик: 62.13.27

Тема дисертації:

1. Розробка прототипів тест-систем для ДНК діагностики деяких спадкових захворювань (муковісцидоз, спінальна м'язова атрофія, фенілкетонурія)

2. Development of the test kits prototypes for DNA diagnostics of some inherited diseases (cystic fibrosis, spinal muscular atrophy, phenylketonuria)

Реферат:

1. Об'єкт - мутації в генах PAH, CFTR, SMN1, які спричинюють спадкові захворювання моногенної природи: фенілкетонурію, муковісцидоз, спінальну м'язову атрофію. Мета - розробка прототипів тест-систем для молекулярно-генетичної діагностики найбільш розповсюджених спадкових захворювань моногенної природи - муковісцидозу, фенілкетонурії, спінальної м'язової атрофії з використанням сучасних генних біотехнологій. Методи - виділення та очищення ДНК, олігонуклеотидний синтез, полімеразна ланцюгова реакція, рестрикційний аналіз, секвенування, різні види гель-електрофорезу, ПЛР в реальному часі, біоінформатичне моделювання та статистична обробка даних. Результати та новизна - Вперше було розроблено та апробовано методичні підходи для детекції найбільш розповсюджених мутацій гена CFTR (муковісцидоз), використовуючи принципи алель-специфічної ПЛР та зондів типу TaqMan. Перевагою цих

прототипів тест-систем у порівнянні з існуючими на ринку є їх висока ефективність у використанні при низькій вартості. Вперше створено методику кількісного ДНК-аналізу делеції 7-го екзону гена SMN1 (спінальна м'язова атрофія) та доведено її ефективність для виявлення гетерозиготного носійства даної мутації. Вперше розроблено платформу для скринінгу мутантних варіантів кодуючої послідовності гена PAH (фенілкетонурія) з використанням градієнтного гель-електрофорезу в денатуруючих умовах та доведено ефективність використання нового барвника Barva NA для візуалізації поліакриламідних гелів. Вперше створено банк референсних зразків ДНК з мутаціями в генах CFTR, SMN1 та PAH, які є невід'ємними складовими тест-систем для ДНК діагностики муковісцидозу, спінальної м'язової атрофії та фенілкетонурії. Галузь - біотехнологія.

2. Object - mutations in PAH, CFTR, SMN1 genes, that cause hereditary monogenic diseases: phenylketonuria, cystic fibrosis, spinal muscular atrophy.Goal is to develop the prototypes of the test kits for DNA diagnostics of the most frequent monogenic inherited disorders - cystic fibrosis, spinal muscular atrophy, phenylketonuria using the up-to-date genetic biotechnologies. Methods - isolation and purification of genomic DNA, oligonucleotide synthesis, polymerase chain reaction, restriction analysis, sequencing, different types of electrophoresis, Real-Time PCR, bioinformatic modelling, statistical analysis.Results and their novelty - methodological approaches for the detection of the most frequent mutations in CFTR (cystic fibrosis) gene using the ARMS PCR and TaqMan probes were developed. The advantages of these prototypes, compared to the existing test kits in the market, are their high efficiency and low price. Quantative DNA-analysis of the deletion in exon 7 SMN1 gene (spinal muscular atrophy) was created. Detection efficiency of the heterozygous carriers of this mutation was proved. Screening method for the detection of aberrant variants of the coding sequence of PAH gene (phenylketonuria) using danaturing gradient gel electrophoresis was elaborated. High efficiency of new dye Bava NA for the visualization of the PAAG was shown. Bank of the reference DNA samples with the mutations in PAH, CFTR, SMN1 genes, which are the inalienable components of the test kits for the DNA diagnostics of phenylketonuria, cystic fibrosis, spinal muscular atrophy, was created. The field is biotechnology.

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. Livshyts Liudmyla Avramivna

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

VII. Відомості про офіційних опонентів та рецензентів

Офіційні опоненти

Власне Прізвище Ім'я По-батькові:

1. Дубей Ігор Ярославович
2. Дубей Ігор Ярославович

Кваліфікація: д.х.н., 02.00.10

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. Корховий Віталій Іванович
2. Корховий Віталій Іванович

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	Єльська Ганна Валентинівна
Власне Прізвище Ім'я По-батькові головуючого на засіданні	Єльська Ганна Валентинівна
Відповідальний за підготовку облікових документів	
Реєстратор	
Керівник відділу УкрІНТЕІ, що є відповідальним за реєстрацію наукової діяльності	Юрченко Т.А.