Облікова картка дисертації

I. Загальні відомості

Державний обліковий номер: 0410U002928

Особливі позначки: відкрита

Дата реєстрації: 30-06-2010

Статус: Захищена

Реквізити наказу МОН / наказу закладу:

II. Відомості про здобувача

Власне Прізвище Ім'я По-батькові:

1. Грищенко Наталія Володимирівна
2. Hryshchenko Nataliya Volodymyrivna

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: 22-06-2010

Спеціальність за освітою: 8.070403

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: 34.23

Тема дисертації:

1. Перебудови в геномі хворих на нейродегенеративні захворювання із домінантним типом успадкування (спадкові поліневропатії та хорея Гентінгтона)

2. Genome Rearrangements in Patients with Dominant Neurodegenerative Diseases (Hereditary Polyneuropathies and Huntington's Disease)

Реферат:

1. Об'єкт - спадкові нейродегенеративні захворювання із домінантним типом успадкування (моторно-сенсорні поліневропатії та хорея Гентінгтона). Мета - з'ясування природи та походження перебудов геному в хромосомній ділянці 17p11.2 та генах Cx32 і IT15, а також асоціацію цих мутацій із клінічними проявами спадкової моторно-сенсорної поліневропатії та хореї Гентінгтона. Методи - генеалогічний, лабораторні молекулярно-біологічні методи: виділення та очищення геномної ДНК, полімеразна ланцюгова реакція (якісна та кількісна в режимі реального часу), рестрикційний аналіз, різні види гель-електрофорезу включаючи фрагментний аналіз за допомогою автоматичного флуориметра ALF-express та денатуруючий градієнтниї гель-електрофорез (DGGE), сіквенування ДНК), статистична обробка результатів. Результати та новизна - вперше виявлено високу частоту перебудов геному в ділянці 17p11.2 у хворих на поліневропатії з

України, а також високу частоту de novo реорганізацій цього регіону. Ідентифіковано мутацію 65G>A в гені Cx32, що веде до заміни Arg22Gln в білку, яка асоційована із демієлінізуючою поліневропатією. Доведене рекурентне походження експансованих алельних варіантів гена IT15 у українській групі хворих з хореєю Гентінгтона. Доведено існування достовірної різниці в характері динамічної мутації експансованих повторів гена IT15 при їх успадкуванні в залежності від статі хворого батька чи матері Встановлено зворотню кореляцію між віком дебюту хореї Гентінгтона та кількістю CAG-повторів в експансованих алелях, наявністю поліморфного варіанта del2642 в гені IT15 та наявністю мутації C677T в гені MTHFR. Галузь - молекулярна генетика.

2. Object - inherited autosomal dominant neurodegenerative diseases (hereditary polyneuropathies and Huntington's disease). Goal is to study the nature and origin of genome rearrangements in 17p11.2 region, Cx32 and IT15 genes, and also the mutation's association with clinical phenotype of hereditary polyneuropathies and Huntington's disease. Methods - genealogical, laboratory molecular biological: isolation and purification of genomic DNA, polymerase chain reaction (qualitative PCR and quantitative Real-Time PCR), restriction analysis, different types of electrophoresis including PCR-fragments' analysis by ALF-express fluorometer and denaturing gradient gel electrophoresis (DGGE), DNA sequencing, and also statistical analysis. Results and their novelty - the high frequencies of 17p11.2-rearrangements in patients with hereditary polyneuropathies in Ukraine and also high level of the rearrangements de novo have been obtained. The 65G>A mutation in Cx32 gene (Arg22Gln in protein), which leads to demyelinating form of polyneuropathy, has been identified. The recurrent origin of expanded CAG-alleles of IT15 gene in Ukrainian patients with Huntington's disease has been proved. The sex-depended pattern of dynamic IT15 CAG-expansions inheritance has been revealed. A negative correlation has been defined between Huntington disease's age of onset and number of CAG-repeats in expanded IT15 allele, presence of del2642 mutation of IT15 gene and also presence of C677T mutation of MTHFR gene. The field is molecular genetics.

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. Філоненко Валерій Вікторович
2. Філоненко Валерій Вікторович

Кваліфікація: д.б.н., 03.00.03, 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. Макух Галина Василівна
2. Макух Галина 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	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.