Облікова картка дисертації

I. Загальні відомості

Державний обліковий номер: 0414U001175

Особливі позначки: відкрита

Дата реєстрації: 11-02-2014

Статус: Захищена

Реквізити наказу МОН / наказу закладу:

II. Відомості про здобувача

Власне Прізвище Ім'я По-батькові:

1. Третяк Богдан Іринейович
2. Tretjak Bogdan Irynejovych

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: 21-01-2014

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): Д 26.562.02

Повне найменування юридичної особи: Державна установа "Національний науковий центр радіаційної медицини Національної академії медичних наук України"

Код за ЄДРПОУ: 04837835

Місцезнаходження: вул. Юрія Іллєнка, 53, м. Київ, Київська обл., 04050, Україна

Форма власності:

Сфера управління: Національна академія медичних наук України

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. Спектр мутацій при спадкових нервово-м'язових хворобах людини на прикладі популяції Західної України

2. Spectrum of mutations with hereditary neuromuscular disease in humans example of population in Western Ukraine

Реферат/анотація:

1. Дисертаційна робота присвячена вивченню молекулярно-генетичних передумов нервово-м'язових хвороб у людини. До детекції основних мутованих генів долучили дослідження гена інсуліноподібного фактора росту-II з особливим акцентом на генетично обумовлені передумови його експресії на різних етапах онтогенезу людини в нормі та при патології. Поповнено реєстр підвищеного ризику спадкових нейродегенеративних хвороб, обумовлених молекулярно-генетичними змінами, на 89 родин. У 20% пацієнтів з клінічно встановленим діагнозом "міодистрофія Дюшенна/Беккера" виявлено делеції гена дистрофіну. Із 150 обстежених пацієнтів з клінічно встановленим діагнозом "спінальна м'язова атрофія" у (37% молекулярно-генетичні дослідження підтвердили діагноз.У 80 % пацієнтів з важкими формами (I та II) СМА відмічено поєднання гомозиготних делецій гена SMN1 та 5-го екзона гена NAIP. Вперше в Україні

провели детекцію 5-ти основних мутацій гена CAPN3. Отримані результати засвідчили 4-ох носіїв мутацій гена CAPN3. Встановили 7-відсоткове носійство мутацій гена CAPN3 серед пацієнтів з прогресуючими м'язовими дистрофіями нез'ясованого ґенезу. Провели аналіз локусу Apa-1 гена інсуліноподібного фактора росту-II як епігенетичного чинника у групі пацієнтів з м'язовою слабкістю та в біологічному матеріалі мимовільно перерваних вагітностей людини. Підрахунок коефіцієнту шансів (oddsratio - OR) показав, що наявність генотипу "AG" підвищує вірогідність м'язової слабкості більше, ніж у 2-а рази (OR=2.3359). Генотипом з негативним впливом є "AG" генотип, а генотипом з протекторним ефектомє "GG" генотип Apa-1-локусу гена IGF2. Досліджено біологічний матеріал 140 мимовільно перерваних вагітностей мимовільно перерваних ембріонів людини 5-8-тижнів внутріутробного розвитку. Присутність генотипу "AG" SNPApa-1 інсуліноподібного фактора росту-II підвищує ризик елімінації ембріону більше, ніж у 7 (сім) разів (OR=7.7239). Пропонуємо при вивченні молекулярно-генетичних передумов спадкових нервово-м'язових хвороб до детекції мутацій референсних генів долучити вивчення в якості епігенетичного чинника гена інсуліноподібного фактора росту-II

2. The thesis is devoted to study the molecular and genetic background of neuromuscular diseases in humans. Studies of main genes involved in neuromuscular diseases were supplemented with the study of insulin-like growth factor-II gene with emphasis on genetically determined preconditions of its expression at various stages of human ontogenesis in normal and pathological conditions. Mutations in genes involved in the development of neuromuscular diseases were detected in 89 families using methods of molecular genetics. In 20 % of patients with clinically diagnosed Duchenne and Becker muscular dystrophy dystrophin gene deletions were detected. Among 150 examined patients with clinically established diagnosis of spinal muscular atrophy (SMA) there were 37 %) cases in which the diagnosis was confirmed by molecular genetic methods. In 80 % of patients with severe SMA (type I and II) the combination of homozygous deletions of SMN1 gene and 5th exon of NAIP gene was observed. For the first time in Ukraine number of major CAPN3 gene mutations was detected. Namely, 4 carriers of CAPN3 gene mutations. As result, it was established 7% of patients with idiopathic progressive muscular atrophy carry CAPN3 gene mutations. Locus Apa-1 of gene that codes for insulin-like growth factor 2 was analyzed as possible epigenetic factor in the groups of patients with muscular dystrophies and of patients with spontaneous miscarriages. Calculation of odds ratio (OR) shows that the presence of "AG" genotype increases the incidence of muscular dystrophy for more than twice (OR=2.3359). "AG" genotype provokes the disease while "GG" genotype of Apa-1 locus of IGF-II gene protects from the onset of the dystrophy. The 140 spontaneous miscarried human embryos of 5-8 weeks of development were examined, while presence of "AG" genotype SNPApa-1 of insulin-like growth factor 2 increases the risk of embryo elimination more than sevenfold (OR=7.7239). We propose to include the studies of epigenetic factor Apa-1 and IGF-II gene polymorphism to the common protocol for detection of mutations in reference genes during molecular and genetic studies of neuromuscular diseases and their preconditions.

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. Заставна Данута Володимировна

2. Zastavna Danuta

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. Абраменко Ірина Вікторівна

2. Абраменко Ірина Вікторівна

Кваліфікація: д.мед.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. Федота Олена Михайлівна

2. Федота Олена Михайлівна

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 Пілінська Марія Андріївна

Власне Прізвище Ім'я По-батькові головуючого на засіданні Пілінська Марія Андріївна

Відповідальний за підготовку облікових документів

Реєстратор

Керівник відділу УкрІНТЕІ, що є відповідальним за реєстрацію наукової діяльності Юрченко Т.А.