

Облікова картка дисертації

I. Загальні відомості

Державний обліковий номер: 0404U000356

Особливі позначки: відкрита

Дата реєстрації: 30-01-2004

Статус: Захищена

Реквізити наказу МОН / наказу закладу:



II. Відомості про здобувача

Власне Прізвище Ім'я По-батькові:

1. Ольхович Наталія Вікторівна

2. Olkhovich Natalia Viktorovna

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: 27-01-2004

Спеціальність за освітою: 7.070409

Місце роботи здобувача: Українська дитяча спеціалізована лікарня "Охматдит"

Код за ЄДРПОУ: 01994089

Місцезнаходження: 01135, м. Київ, вул. Чорновола, 28/1

Форма власності:

Сфера управління: Міністерство охорони здоров'я 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: Київська медична академія післядипломної освіти імені П.Л. Шупика

Код за ЄДРПОУ: 01896702

Місцезнаходження: Україна, 00412, м. Київ, вул. Дорогожицька, 9

Форма власності:

Сфера управління: Міністерство охорони здоров'я

Ідентифікатор ROR: Не застосовується

V. Відомості про дисертацію

Мова дисертації:

Коди тематичних рубрик: 34.23.53

Тема дисертації:

1. Аналіз мутацій в гені арилсульфатази А та особливості біохімічної діагностики метакроматичної лейкодистрофії
2. Analysis of the ASA gene mutations and the peculiarities of the biochemical diagnostics of the metachromatic leukodystrophy

Реферат:

1. Спадкове захворювання - метакроматична лейкодистрофія. Визначити частоту і спектр мутацій в гені АСА та їхнього зв'язку з біохімічними показниками в родинях високого ризику метакроматичної лейкодистрофії в Україні для розробки стратегії молекулярно-генетичного та біохімічного обстеження осіб з підозрою на обтяженість цією патологією. Методами дослідження є біохімічні, молекулярно-генетичні та статистична обробка даних. Досліджено розповсюдженість мажорних мутацій ("Г"- та "А"-алелів) в гені АСА серед хворих на МЛД в Україні. Досліджено взаємозв'язок мажорних мутацій в гені АСА та клінічного перебігу захворювання у пацієнтів. Визначено частоту алеля псевдодефіциту АСА серед населення України, яка склала 7,7%. Розроблено модифікацію методу визначення активності арилсульфатази А, яка дозволяє

диференціювати дійсний дефіцит, псевдодефіцит АСА та встановлювати гетерозиготне носійство мутацій в гені АСА. Визначено рівні нормальної активності АСА для населення України. Розроблено алгоритм обстеження осіб припідозрі на наявність або обтяженість МЛД. Сферою використання є медична генетика, діагностика спадкових захворювань.

2. The inherited disease - metachromatic leukodystrophy. The dissertation is devoted to studying for the frequencies and spectrum of MLD caused mutations and the biochemical basis of the metachromatic leukodystrophy (MLD) in Ukrainian MLD patients. The mutation database of the ARSA gene is created. The frequencies and spectrum of MLD caused mutations in Ukrainian MLD patients are detected. The frequency of major mutations in the ASA gene in Ukrainian MLD patients is 20%. The genotype-phenotype correlation is studied and the results of investigation are compared with known information about genetic characteristics of MLD in different populations. The frequency of ASA pseudodeficiency allele in health individuals in Ukraine is 7,7%. Biochemical diagnostic of MLD is complicated by arylsulfatase A pseudodeficiency. There is possibility of mistake in MLD diagnostic in case of pseudodeficiency ARSA and non-MLD neurological disease combination. We suggest the new modification of arylsulfatase A activity detection method which allow to identify the arylsulfatase A pseudodeficiency without molecular genetic methods. We suggest the high informative algorithm for the MLD diagnostics and carriers screening in Ukraine. Sphere of use is the medical genetic, the inherited diseases diagnostic.

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. Горовенко Наталія Григорівна
2. Goprovenko Natalia Grigorievna

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

VII. Відомості про офіційних опонентів та рецензентів

Офіційні опоненти

Власне Прізвище Ім'я По-батькові:

1. Лукаш Любов Леонідівна
2. Лукаш Любов Леонідівна

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. Великий Микола Миколайович
2. Великий Микола Миколайович

Кваліфікація: д.б.н., 03.00.04

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**

Корнелюк Олександр Іванович

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

Корнелюк Олександр Іванович

**Відповідальний за підготовку
облікових документів**

Реєстратор

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



Юрченко Т.А.