Облікова картка дисертації

I. Загальні відомості

Державний обліковий номер: 0416U000885

Особливі позначки: відкрита

Дата реєстрації: 19-04-2016

Статус: Захищена

Реквізити наказу МОН / наказу закладу:

II. Відомості про здобувача

Власне Прізвище Ім'я По-батькові:

1. Гулковський Роман Владиславович
2. Gulkovskyi Roman Vladyslavovich

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: 11-04-2016

Спеціальність за освітою: 8.04010209

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: 34.23.53

Тема дисертації:

1. Генні мутації у дітей з інтелектуальною недостатністю

2. Gene mutations in children with intellectual disability

Реферат/анотація:

1. Об'єкт - спадкова природа інтелектуальної недостатності у дітей. Мета - з'ясування ролі мутацій, виявлених в ході повноекзомного секвенування в генах EPHA1, PUS3, ZNF527, SCEL та C6orf223, а також поліморфізму нуклеотидної послідовності гена LIF як генетичних факторів патогенезу інтелектуальної недостатності у дітей. Методи - виділення та очищення геномної ДНК, полімеразна ланцюгова реакція, аналіз поліморфізму довжини рестрикційних фрагментів, секвенування, біоінформатичне моделювання та статистична обробка даних. Результати і новизна - вперше ідентифіковано міссенс мутації c.1891G>A в 11-му екзоні гена EPHA1 та c.212A>G в 1-му екзоні гена PUS3. Вперше отримано дані про розповсюдження виявлених нами у пацієнтів з інтелектуальною недостатністю алельних варіантів c.1475G>A та c.1891G>A гена EPHA1, c.212A>G гена PUS3 та c.806_808CAT>TGTGCA гена ZNF527 у популяційній вибірці населення України. Отримано моделі за гомологією просторових структур нормальних та мутантних білкових продуктів генів EPHA1 та PUS3. Отримано дані на користь того, що генотип, до складу якого входять мутації c.1475G>A та

c.1891G>A в гені EPHA1 є генетичним чинником інтелектуальної недостатності моногенної природи. Встановлено, що носійство алельних варіантів 1475A гена EPHA1 та 4524G гена LIF є фактором спадкової схильності до розвитку інтелектуальної недостатності мультифакторної природи. Показано, що носійство алельних варіантів 3022C та 1399A гена EPHA1 має протекторний ефект, що зумовлює знижений відносний ризик розвитку інтелектуальної недостатності у дітей. Галузь - молекулярна генетика.

2. Object - hereditary nature of intellectual disability in children. Aim - to clarify the role of EPHA1, PUS3, ZNF527, SCEL, C6orf223 genes mutations, identified by exome sequencing of two affected siblings with intellectual disability, and LIF gene polymorphism as genetic factors of ID pathogenesis. Methods - isolation and purification of genomic DNA, polymerase chain reaction, restriction fragment length polymorphism analysis, sequencing, bioinformatic modeling and statistical analysis. Results and their novelty - missense mutations c.1891G>A in exon 11 of the gene EPHA1 and c.212A> G in the 1st exon PUS3 gene were first identified. The data on distribution of EPHA1 gene c.1475G>A (rs11768549) and c.1891G>A (novel mutation), PUS3 gene c.212A>G (novel mutation) and ZNF527 gene c.806_808CAT > TGTGCA (rs386809049) allelic variants that we have identified in patients with intellectual disability in a population of Ukraine were first obtained. The homology models of wild type and mutant protein products of human PUS3 and EPHA1 genes were generated. The evidence in support the view that of c.1475G>A and c.1891G>A EPHA1 gene mutations being a genetic factors of monogenic intellectual disability were presented. Assays for the detection of EPHA1 gene c.1891G>A (novel) and c.1475G>A (rs11768549) mutations as well as EPHA1 gene rs11767557, rs11771145 and LIF gene rs929271 polymorphisms, suitable for genetic testing in groups with intellectual disability, were developed. It was established that carriage of EPHA1 gene 1475A and LIF gene 4524G (rs929271) alleles is a factor of genetic susceptibility to the intellectual disability development. It was shown that having the alleles 3022C (rs11767557) as well as 1399A (rs11771145) of EPHA1 gene has a protective effect and results in a significantly lower odds for intellectual disability development. Field - 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. Сиволоб Андрій Володимирович

2. Sivolob Andrei Volodimirovych

Кваліфікація: д.б.н., 03.00.02

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. Макух Галина Василівна
2. Макух Галина 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. Вайсерман Олександр Михайлович
2. Вайсерман Олександр Михайлович

Кваліфікація: д.мед.н., 14.03.03

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.