Облікова картка дисертації

I. Загальні відомості

Державний обліковий номер: 0512U000734

Особливі позначки: відкрита

Дата реєстрації: 31-10-2012

Статус: Захищена

Реквізити наказу МОН / наказу закладу:

II. Відомості про здобувача

Власне Прізвище Ім'я По-батькові:

1. Макух Галина Василівна

2. Makukh Halyna Vasulivna

Кваліфікація:

Ідентифікатор ORCID ID: Не застосовується

Вид дисертації: доктор 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: 18-10-2012

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: 34.23.53

Тема дисертації:

1. Мутації, що успадковуються як генетичний тягар: частота, фенотипові асоціації, діагностика

2. The mutations inherited as a genetic load: frequency, phenotype associations, diagnosis.

Реферат/анотація:

1. У дисертації наведено теоретичне узагальнення й нове вирішення проблеми характеристики сегрегаційної складової генетичного тягаря, на прикладі жителів Західноукраїнського регіону, шляхом встановлення характеру розповсюдження та особливостей спектра мутацій, які фенотипово проявляються на різних етапах онтогенезу у вигляді хвороб людини та на підставі одержаних даних запропоновано шляхи підвищення ефективності генетичного тестування. Встановлено, що мутація 2184insA гена CFTR, інформативність якої становить 7,5%, є другою за частотою у хворих на муковісцидоз з України. Уперше виявлено й описано нову мутацію гена CFTR - c.1086T>A (p.Tyr362X). Доведено, що часткові делеції регіону AZFc є генетичним чинником порушення сперматогенезу у чоловіків, а не тільки варіантом поліморфізму. Описано залежність між гаплотипом Y-хромосоми та частковими делеціями регіону AZFc: належність до гаплогрупи N збільшує ризик виникнення часткових делецій типу b2/b3, а наявність гаплотипу R1a1 - ризик виникнення часткової

делеції типу gr/gr. У результаті проведених досліджень отримано дані про розповсюдження та фенотипові асоціації окремих алелів та генотипів генів MTHFR, MTR, MTRR, FV, FII, PAI-1, IGF2, HFE, CFTR, SMN, PAH, NBN, AZF, гаплотипів Y-хромосоми серед жителів Західноукраїнського регіону.

2. The thesis presents a theoretical synthesis and a new solution of problem of segregated part of the genetic load studies by establishing the distribution and characteristics of the spectrum of mutations that are phenotyply manifested at different stages of ontogenesis in the form of human diseases and on the basis of the obtained data suggests the ways to improve the efficiency of genetic testing. It has been found that CFTR gene mutation 2184insA (7.5% of mutant alleles) is the second most frequent allele among Cystic Fibrosis patients from Ukraine. A new CFTR gene mutation - c.1086T> A (p.Tyr362X) has been discovered and described for the first time. It has been proved that AZFc partial deletions are not only a polymorphism variant but a genetic factor of men spermatogenesis disorders. It has been described the relationship between Y-chromosome haplotypes and AZFc region partial deletions: haplogroup N increases the risk of b2/b3 partial deletion, and the haplotype R1a1 increases the risk of gr/gr partial deletion. The data on the distribution of alleles and genotypes of MTHFR, MTR, MTRR, FV, FII, PAI-1, IGF2, HFE, CFTR, SMN, PAH, NBN AZF genes and Y-chromosome haplotypes among the inhabitants of the Western region of Ukraine have been obtained as a result of the research.

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. Гнатейко Олег Зиновійович

2. Hnateyko Oleg

Кваліфікація: д.мед.н., 14.00.10

Ідентифікатор ORCID ID: Не застосовується

Додаткова інформація:

Повне найменування юридичної особи:

Код за ЄДРПОУ:

Місцезнаходження:

Форма власності:

Сфера управління:

Ідентифікатор ROR: Не застосовується

VII. Відомості про офіційних опонентів та рецензентів

Офіційні опоненти

Власне Прізвище Ім'я По-батькові:

1. Мінченко Жанна Миколаївна

2. Мінченко Жанна Миколаївна

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. Горовенко Наталія Григорівна

2. Горовенко Наталія Григорівна

Кваліфікація: д.мед.н., 14.00.10

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. Багацька Наталія Василівна

2. Багацька Наталія 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

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.