Облікова картка дисертації

I. Загальні відомості

Державний обліковий номер: 0824U001234

Особливі позначки: відкрита

Дата реєстрації: 15-03-2024

Статус: Запланована

Реквізити наказу МОН / наказу закладу:

II. Відомості про здобувача

Власне Прізвище Ім'я По-батькові:

1. Прокопчук Наталія Миколаївна
2. Nataliia Prokopchuk

Кваліфікація:

Ідентифікатор ORCID ID: 0000-0002-7802-2651

Вид дисертації: доктор філософії

Аспірантура/Докторантура: так

Шифр наукової спеціальності: 222

Назва наукової спеціальності: Медицина

Галузь / галузі знань: охорона здоров'я

Освітньо-наукова програма зі спеціальності: 222 Медицина

Дата захисту: 11-04-2024

Спеціальність за освітою: медицина

Місце роботи здобувача: Львівський національний медичний університет імені Данила Галицького

Код за ЄДРПОУ: 02010793

Місцезнаходження: вул. Пекарська, буд. 69, Львів, 79010, Україна

Форма власності: Державна

Сфера управління: Міністерство охорони здоров`я України

Ідентифікатор ROR:

III. Відомості про організацію, де відбувся захист

Шифр спеціалізованої вченої ради (разової спеціалізованої вченої ради): ДФ 35.600.099 (ID 4951)

Повне найменування юридичної особи: Львівський національний медичний університет імені Данила Галицького

Код за ЄДРПОУ: 02010793

Місцезнаходження: вул. Пекарська, буд. 69, Львів, 79010, Україна

Форма власності: Державна

Сфера управління: Міністерство охорони здоров`я України

Ідентифікатор ROR:

IV. Відомості про підприємство, установу, організацію, в якій було виконано дисертацію

Повне найменування юридичної особи: Львівський національний медичний університет імені Данила Галицького

Код за ЄДРПОУ: 02010793

Місцезнаходження: вул. Пекарська, буд. 69, Львів, 79010, Україна

Форма власності: Державна

Сфера управління: Міністерство охорони здоров`я України

Ідентифікатор ROR:

V. Відомості про дисертацію

Мова дисертації: Українська

Коди тематичних рубрик: 76, 76.01.25, 76.01.29, 76.03.39

Тема дисертації:

1. ОБҐРУНТУВАННЯ АЛГОРИТМУ ПРЕНАТАЛЬНОЇ ДІАГНОСТИКИ ВРОДЖЕНИХ ВАД РОЗВИТКУ НА ОСНОВІ ОПТИМІЗАЦІЇ УЗД ТА ГЕНЕТИЧНОГО КОНСУЛЬТУВАННЯ

2. JUSTIFICATION OF THE ALGORITHM FOR PRENATAL DIAGNOSTICS OF CONGENITAL DEVELOPMENTAL DEFECTS BASED ON ULTRASOUND OPTIMIZATION AND GENETIC COUNSELING

Реферат:

1. Дисертаційне дослідження присвячене актуальним проблемам пренатальної діагностики вроджених вад розвитку (ВВР) і хромосомних захворювань, які роблять вагомий внесок у структуру загальної захворюваності, смертності немовлят та дитячої інвалідності. За даними ВООЗ, частота народження дітей з ВВР становить 4–6 % від загальної кількості новонароджених. В Україні поширеність ВВР залишається стабільно високою, становить 23,5:1000 немовлят, народжених живими і не знижується. Ці статистичні дані поряд із демографічною кризою в країні і стрімким зниженням рівня народжуваності вказують на необхідність покращення системи профілактики вродженої патології. Зважаючи, що біля 95% випадків вад

розвитку виникають як мутація de novo, найбільш ефективним підходом на сьогодні є комплексна пренатальна діагностика, яка охоплює всю популяцію вагітних жінок шляхом поєднання масових скринінгових і спеціалізованих діагностичних обстежень у сформованій групі високого генетичного ризику. Метою дисертаційної роботи є розробка оптимізованого алгоритму пренатальних ультразвукових і генетичних досліджень у плодів із розширеним комірцевим простором для удосконалення ранньої допологової діагностики вроджених вад розвитку і хромосомної патології. Для виконання мети дослідження було обчислено регіональні нормативні значення основних біометричних параметрів плодів у II-III триместрах вагітності і в роботі проведено порівняння їх із міжнародними загальновживаними; оцінено діагностичні можливості пренатального УЗД залежно від терміну обстеження і нозологічних форм ВВР на вибірці вагітних Львівської області за 5-річний період; вивчено спектр хромосомних аномалій при ранніх завмерлих вагітностях залежно від гестаційного терміну і віку матері; досліджено поширеність вродженої патології у плодів із потовщеним комірцевим простором у I триместрі у вагітних групи високого генетичного ризику; проаналізовано нозологію вад розвитку хромосомної та нехромосомної етіології у плодів зі збільшеною товщиною комірцевого простору; обґрунтовано оптимізований алгоритм пренатальної діагностики для набряклих плодів із різною товщиною комірцевого простору. На підставі проведеного комплексного дослідження було обґрунтовано оптимізований алгоритм пренатальної діагностики вагітних із набряклими плодами. Першою важливою модифікацією стандартного алгоритму є те, що при відсутності можливості виконати разом з рутинним УЗ-скринінгом I триместру одночасно ранню розширену ехокардіографію, вагітну необхідно скерувати на експертне УЗД вищого рівня вже при розмірі КП 2,5 мм і більше. Другою важливою модифікацією є рекомендація при виконанні біопсії ворсин хоріону у плода з діагностованою або запідозреною вадою серця разом із традиційним каріотипуванням (GTG-метод) виконувати молекулярно-цитогенетичний FISH-аналіз для виключення синдрому Ді-Джорджі. За можливості зберігати зразок матеріалу/ДНК плода, оскільки залежно від результатів наступних послідовних УЗД може знадобитися використання додаткових молекулярно-генетичних аналізів (клінічний екзом), або молекулярно-цитогенетичних (хромосомний мікроматричний аналіз). Вагітності плодами з потовщеним КП і нормальним каріотипом залишаються у групі підвищеного генетичного ризику і потребують продовження ультразвукової експертної діагностики у II-III триместрах гестації. Своєчасна пренатальна діагностика ВВР і хромосомних аномалій плода дає можливість вибрати адекватну тактику ведення вагітності і пологів, допомогти усвідомленому вибору батьків щодо збереження або переривання патологічної вагітності та психологічній підготовці родини у разі народження хворої дитини.

2. At the current stage of the development of medicine, the prevention of congenital malformations (CM) and congenital diseases acquires more and more medical and social significance in connection with the growth of their relative contribution to the structure of general incidence, infant mortality and child disability. Thus, according to data of WHO, the frequency of births of children with CM becomes 4–6% of the total number of newborns. In 15% of children, defects of development are evident during the first 5–10 years of life, and every year from CM, more than 2.7 million children is dying in the world. The prevalence of congenital defects of development in Ukraine is consistently high and reaches 23.5:1000 of babies born alive, fluctuates significantly between regions, there is no trend towards a significant decrease, and the infant mortality are 20-30% of cases caused by genetic pathology. These statistical data, together with the demographic crisis in the country and the rapid decline in the birth rate, emphasize the need to improve the methods of diagnosis and prevention of CM. Considering that about 95% of cases of malformations arise as a de novo mutation, the most effective approach today is comprehensive prenatal diagnosis, which covers the entire population of pregnant women by combining mass screening and specialized diagnostic examinations in the formed group of high genetic risk. The method of the dissertation work is the development of an optimized algorithm of prenatal ultrasound and genetic studies in fetuses with an thickened nuchal translucency. The aim of the dissertation is to increase the efficiency of early detection of CM and chromosomal pathology based on an optimized algorithm of prenatal ultrasound and genetic studies in fetuses with an enlarged nuchal translusency. To fulfill the purpose of the study, the regional normative values of the main biometric parameters of fetuses in the II-III trimesters of pregnancy were calculated and compared with the

internationally accepted values; evaluated the diagnostic possibilities of prenatal ultrasound depending on the examination period and nosological forms of CM on a sample of pregnant women in the Lviv region over a 5-year period; the spectrum of chromosomal abnormalities in early stillborn pregnancies depending on gestational age and mother's age was studied; the prevalence of congenital pathology in fetuses with a thickened nuchal translusency in the 1st trimester in pregnant women of a high genetic risk group was investigated; the nosology of developmental defects of chromosomal and non-chromosomal etiology in fetuses with increased thickness of the nuchal translusency was analyzed; an optimized prenatal diagnosis algorithm for swollen fetuses with different thickness of the nuchal translusency space is justified. Based on the conducted comprehensive research, an optimized algorithm for prenatal diagnosis of pregnant women with swollen fetuses was substantiated. The first important modification of the standard algorithm is that if it is not possible to perform an early extended echocardiography together with the routine ultrasound screening of the first trimester, the pregnant woman must be referred to an expert ultrasound of a higher level even if the size of the NT is 2.5 mm or more. The second important modification is the recommendation to perform a molecular-cytogenetic FISH analysis to rule out Di-Georgi syndrome when performing a chorionic villus biopsy in a fetus with a diagnosed or suspected heart defect along with traditional karyotyping (GTG method). If possible, it is recommended to save a sample of fetal material/DNA, because depending on the results of subsequent consecutive ultrasounds, it may be necessary to use additional molecular genetic analyzes (clinical exome) or molecular cytogenetics (chromosomal microarray analysis). Pregnancies with fetuses with a thickened NT and a normal karyotype remain in the group of increased genetic risk and require continued expert ultrasound diagnostics in the II-III trimesters of gestation. Timely prenatal diagnosis of CM and chromosomal abnormalities of the fetus makes it possible to choose adequate tactics for managing pregnancy and childbirth, to help the informed choice of parents regarding the preservation or termination of a pathological pregnancy and the psychological preparation of the family in case of the birth of a sick child.

Державний реєстраційний номер ДіР:

Пріоритетний напрям розвитку науки і техніки: Науки про життя, нові технології профілактики та лікування найпоширеніших захворювань

Стратегічний пріоритетний напрям інноваційної діяльності: Впровадження нових технологій та обладнання для якісного медичного обслуговування, лікування, фармацевтики

Підсумки дослідження: Новий напрямок у науці і техніці

Публікації:

- Прокопчук НМ, Ніколенко МІ, Корінець ЯМ, Іванів ЮА. Оцінка результатів пренатальної діагностики вроджених вад розвитку плоду у жінок в різні терміни гестації. Перспективи та інновації науки (Серія «Психологія», Серія «Педагогіка», Серія «Медицина»). 2023;(10):796-808 DOI: https://doi.org/10.52058/2786-4952-2023-10(28)-796-808 Доступно: http://perspectives.pp.ua/index.php/pis/article/view/5203/5233
- Prokopchuk N, Nikolenko M, Lozynska M, Antoniuk O, Korinetz Y, Ivaniv Y. Clinical, ultrasound and cytogenetic characteristics of fetuses with increased nuchal translucency thickness in the first trimester of pregnancy = Прокопчук Н, Ніколенко М, Лозинська М, Антонюк О, Корінець Я, Іванів Ю. Клінічні, ультразвукові та цитогенетичні характеристики плодів першого триместру вагітності зі збільшеною товщиною комірцевого простору. Праці Наукового товариства ім. Шевченка. Медичні науки [Інтернет]. 2023;72(2). Доступно: https://mspsss.org.ua/index.php/journal/article/view/889/653 DOI: https://doi.org/10.25040/ntsh2023.02.15
- Прокопчук НМ, Антонюк ОП, Іванів ЮА, Ніколенко МІ. Маркери хромосомної патології у плодів віком 10-13 тижнів + 6 днів. Клінічна та експериментальна патологія. 2020;19(4):53-60. DOI: https://doi.org/10.24061/1727-4338.XIX.4.74.2020.8 Доступно:

http://cep.bsmu.edu.ua/article/view/226772

- Корінець ЯМ, Прокопчук НМ, Шаргородська ЄБ, Школьник ОС. Частота та структура вродженої та спадкової патології, що діагностується неінвазійними та інвазійними методами серед населення Львівської області. Південноукраїнський медичний науковий журнал. 2021;(29):47-52. Доступно: http://178.20.159.39/zhurnaly/29_2021.pdf
- Прокопчук НМ, Гельнер НВ, Пикалюк ВС, Антонюк ОП. Цитогенетичне дослідження хромосомної патології плодів у І триместрі. Клінічна та експериментальна патологія. 2020;19(1):72-79. DOI:10.24061/1727-4338. XIX.1.71.2020.315 Доступно: http://cep.bsmu.edu.ua/article/view/1727-4338.XIX.1.71.2020.11
- Лозинська МР, Прокопчук НМ, Мікула МІ, Корінець ЯМ, Олексюк ОБ. Клінічні та генетичні особливості подружжя з репродукційними втратами в анамнезі, що зумовлені розвитком ембріонів/плодів із аномальним каріотипом. Вісник проблем біології і медицини. 2020;(3):170-173. DOI: 10.29254/2077-4214-2020-3-157-170-173 Доступно: https://vpbm.com.ua/en/vyipusk-3-(157),-2020/14151
- Корінець ЯМ, Прокопчук НМ, Школьник ОС. Аналіз частоти та структури вродженої та спадкової патології, що діагностується неінвазивними методами. Південноукраїнський медичний науковий журнал. 2020;(26):27-30. Доступно: http://178.20.159.39/zhurnaly/26_2020.pdf
- Sharhorodska Y, Helner N, Prokopchuk N, Makukh H. Medical genetic counseling of women with congenital heart diseases of fetus. EUREKA: Health Sciences. 2019;(1):39-47. DOI: 10.21303/2504-5679.2019.00845 Доступно: http://journal.eu-jr.eu/health/article/view/845/842
- Вовк ЮМ, Антонюк ОП, Прокопчук НМ. Рання пренатальна діагностика розвитку плодів. Південноукраїнський медичний науковий журнал. 2019;(22):4-11. Доступно: http://ir.librarynmu.com/bitstream/123456789/787/1/22_2019.pdf
- Лозинська МР, Прокопчук НМ, Мікула МІ, Корінець ЯМ, Олексюк ОБ. Вплив чинників різної етіології у виникнення завмирання вагітності. Acta Medica Leopoliensia=Львівський медичний часопис. 2018;24(4):18-23. DOI: https://doi.org/10.25040/aml2018.04.018 Доступно: https://amljournal.com/index.php/journal/article/view/83/93
- Шаргородська ЄБ, Школьник ОС, Макух ГВ, Корінець ЯМ, Прокопчук НМ. Ретроспективний аналіз спектру вроджених вад серця у новонароджених дітей та термінів їх діагностики. Журнал клінічних та експериментальних медичних досліджень. 2018;6(3):315–322. DOI 10.21272/jcemr.2018.6(3):315–322 Доступно: https://www.researchgate.net/publication/330759902_RETROSPECTIVE_ANALYSIS_OF_THE_SPECTRUM_OF_ text
- Kitsera N, Helner N, Osadchuk Z, Teneta M, Prokopcuk N, Bezkorovaina G, Mikula M Reproductive Anamnesis of Women's Cohort with Turner Syndrome from Lviv Region (West Ukraine). J Genet DNA Res [Internet]. 2018;2(2). Available from: https://www.hilarispublisher.com/open-access/reproductive-anamnesis-of-womens-cohort-with-turner-syndrome-from-lviv-region-west-ukraine.pdf
- Антонюк ОП, Гнатейко ОЗ, Прокопчук НМ, Гельнер НВ. Генетичний моніторінг природжених вад розвитку, самовільних викиднів та неплідних шлюбів. Клінічна та експериментальна патологія. 2016;15(2, ч. 1):20-27. Доступно: http://cep.bsmu.edu.ua/article/view/1727-4338.XV.2.56.2016.5
- Корінець ЯМ, Прокопчук НМ. Аналіз ефективності пренатальної діагностики у сім'ях з репродуктивними втратами в анамнезі. Актуальні питання педіатрії, акушерства та гінекології. 2014;(2):127-131 Доступно: https://ojs.tdmu.edu.ua/index.php/act-pit-pediatr/article/view/5867/5373
- Прокопчук Н, Прокопчук Ю. Сім'ї з обтяженим репродуктивним анамнезом. Праці наукового товариства ім. Шевченка. Т. 38. Лікарський збірник. Медицна і біологія. Нова серія. Т. 25. Львів; 2014. с. 71-79. Доступно: http://nbuv.gov.ua/UJRN/pntsh_lik_2014_38_25_11

Наукова (науково-технічна) продукція: технології; методи, теорії, гіпотези; аналітичні матеріали

Соціально-економічна спрямованість: поліпшення якості життя та здоров'я населення, ефективності діагностики та лікування хворих

Охоронні документи на ОПІВ:

Винаходи, корисні моделі, промислові зразки

Патент на корисну модель (54) СПОСІБ ПРЕНАТАЛЬНОЇ ДІАГНОСТИКИ ХРОМОСОМНОЇ ПАТОЛОГІЇ УЛЬТРАЗВУКОВИМИ МАРКЕРАМИ

Впровадження результатів дисертації: Впроваджено

Зв'язок з науковими темами: 0119U100174

VI. Відомості про наукового керівника/керівників (консультанта)

Власне Прізвище Ім'я По-батькові:

1. Іванів Юрій Андрійович

2. Yuriy Ivaniv

Кваліфікація: д. мед. н., професор, 14.01.23

Ідентифікатор ORCID ID: 0000-0003-4276-9769

Додаткова інформація:

Повне найменування юридичної особи: Львівський національний медичний університет імені Данила Галицького

Код за ЄДРПОУ: 02010793

Місцезнаходження: вул. Пекарська, буд. 69, Львів, 79010, Україна

Форма власності: Державна

Сфера управління: Міністерство охорони здоров`я України

Ідентифікатор ROR:

Власне Прізвище Ім'я По-батькові:

1. Ніколенко Маргарита Іванівна

2. Marharyta Nikolenko

Кваліфікація: д. мед. н., професор, 03.00.15

Ідентифікатор ORCID ID: 0000-0002-0231-7496

Додаткова інформація:

Повне найменування юридичної особи: Національна медична академія післядипломної освіти ім. П.Л.Шупика

Код за ЄДРПОУ: 01898702

Місцезнаходження: , Київ, 04112, Україна

Форма власності:

Сфера управління: Міністерство охорони здоров'я України

Ідентифікатор ROR: Не застосовується

VII. Відомості про офіційних опонентів та рецензентів

Офіційні опоненти

Власне Прізвище Ім'я По-батькові:

1. Гребініченко Ганна Олександрівна
2. Ganna Grebinichenko

Кваліфікація: д. мед. н., старший науковий співробітник, 14.01.01

Ідентифікатор ORCID ID: 0000-0003-4391-6724

Додаткова інформація:

Повне найменування юридичної особи: Державна установа "Інститут педіатрії, акушерства і гінекології імені академіка О. М. Лук'янової Національної академії медичних наук України"

Код за ЄДРПОУ: 02012022

Місцезнаходження: вул. П. Майбороди, буд. 8, Київ, 04050, Україна

Форма власності:

Сфера управління: Національна академія медичних наук України

Ідентифікатор ROR: Не застосовується

Власне Прізвище Ім'я По-батькові:

1. Бондаренко Майя Вікторівна
2. Maja Bondarenko

Кваліфікація: к. мед. н., доц., 03.00.15

Ідентифікатор ORCID ID: 0000-0002-2113-4433

Додаткова інформація:

Повне найменування юридичної особи: Івано-Франківський національний медичний університет

Код за ЄДРПОУ: 02010758

Місцезнаходження: вул. Галицька, буд. 2, Івано-Франківськ, 76018, Україна

Форма власності: Державна

Сфера управління: Міністерство охорони здоров`я України

Ідентифікатор ROR:

Власне Прізвище Ім'я По-батькові:

1. Куркевич Андрій Казимирович
2. Andrii Kurkevych

Кваліфікація: к. мед. н., 14.01.04

Ідентифікатор ORCID ID: 0000-0002-5654-9559

Додаткова інформація:

Повне найменування юридичної особи: Державна установа "Науково-практичний медичний центр дитячої кардіології та кардіохірургії Міністерства охорони здоров'я України"

Код за ЄДРПОУ: 26385055

Місцезнаходження: вул. Юрія Іллєнка, буд. 24, Київ, 04050, Україна

Форма власності: Державна

Сфера управління: Міністерство охорони здоров'я України

Ідентифікатор ROR:

Рецензенти

Власне Прізвище Ім'я По-батькові:

1. Мальська Андріана Андріївна
2. Andriana Malska

Кваліфікація: к. мед. н., доц., 14.01.10

Ідентифікатор ORCID ID: 0000-0003-3484-153X

Додаткова інформація:

Повне найменування юридичної особи: Львівський національний медичний університет імені Данила Галицького

Код за ЄДРПОУ: 02010793

Місцезнаходження: вул. Пекарська, буд. 69, Львів, 79010, Україна

Форма власності: Державна

Сфера управління: Міністерство охорони здоров`я України

Ідентифікатор ROR:

VIII. Заключні відомості

Власне Прізвище Ім'я По-батькові голови ради	Добрянський Дмитро Олександрович
Власне Прізвище Ім'я По-батькові головуючого на засіданні	Добрянський Дмитро Олександрович
Відповідальний за підготовку облікових документів	Прокопчук Наталія Миколаївна
Реєстратор	УкрІНТЕІ

Керівник відділу УкрІНТЕІ, що є відповідальним за реєстрацію наукової діяльності

Юрченко Тетяна Анатоліївна