Облікова картка дисертації

I. Загальні відомості

Державний обліковий номер: 0421U103342

Особливі позначки: відкрита

Дата реєстрації: 10-09-2021

Статус: Захищена

Реквізити наказу МОН / наказу закладу:

II. Відомості про здобувача

Власне Прізвище Ім'я По-батькові:

1. Садовниченко Юрій Олександрович
2. Sadovnychenko Iurii Olexandrovych

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: 08-09-2021

Спеціальність за освітою: біологія

Місце роботи здобувача: Харківський національний медичний університет

Код за ЄДРПОУ: 01896866

Місцезнаходження: Проспект Науки, буд. 4, м. Харків, Харківський р-н., Харківська обл., 61022, Україна

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 26.254.01

Повне найменування юридичної особи: Державна установа "Інститут харчової біотехнології та геноміки Національної академії наук України"

Код за ЄДРПОУ: 02128514

Місцезнаходження: вул. Осиповського, буд. 2-а, м. Київ, 04123, 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: Харківський національний університет імені В. Н. Каразіна

Код за ЄДРПОУ: 02071205

Місцезнаходження: майдан Свободи, буд. 4, м. Харків, Харківський р-н., Харківська обл., 61022, Україна

Форма власності:

Сфера управління: Міністерство освіти і науки України

Ідентифікатор ROR: Не застосовується

V. Відомості про дисертацію

Мова дисертації:

Коди тематичних рубрик: 34.15.23

Тема дисертації:

1. Генетичне дослідження іхтіозу у Харківській області

2. Genetic study of ichthyosis in Kharkiv region

Реферат/анотація:

1. У роботі визначено молекулярно-генетичні/цитогенетичні особливості Х-зчепленого рецесивного іхтіозу та звичайного іхтіозу, частоти алелів та генотипів за генами фолатного обміну, параметри нерівноваги за зчепленням, поширеність моногенної та хромосомної патології, коефіцієнт випадкового інбридингу FST, середній вік укладання шлюбу, дальність та інтенсивність міграції, шлюбну відстань на Харківщині, проаналізовано зв'язок параметрів поширеності досліджених патологій з іншими популяційно-генетичними показниками. В осіб з Х-зчепленим іхтіозом та їхніх родичів виявлено інтерстиційну делецію гена STS ish del (X)(p22.31p22.31)(STS–). Встановлено географічні особливості розподілу алелів та генотипів за геном FLG та поліморфними варіантами генів фолатного метаболізму у країнах Європи. Найвищий ризик розвитку іхтіозу в гетерозигот за мутацією 2282del4 гена FLG виявлено в осіб з генотипом MTHFR 677CT/MTHFR 1298AA/MTR 2756AA/MTRR 66AG (OR = 11,2; 95% CI 2,512–50,209; p = 0,002). У хворих на іхтіоз та їхніх родичів визначено два блоки зчеплення. Перший включав поліморфні варіанти C677T та A1298C гена MTHFR, які демонстрували

сильне зчеплення (D’ = 1,00; LOD = 2,32; r2 = 0,195). Другий утворювали слабко зчеплені мутації гена FLG 2282del4 та R501X (D’ = 1,00; LOD = 1,53; r2 = 0,109). Виявлено позитивний зв’язок між показниками коефіцієнту випадкового інбридингу FST та поширеності хромосомної патології (r = 0,904).

2. The thesis presents molecular genetic/cytogenetic features of X-linked recessive ichthyosis and ichthyosis vulgaris, frequency of alleles and genotypes of folate metabolism-related genes, parameters of linkage disequilibrium, prevalence of single-gene and chromosomal disorders, the fixation index FST, values of mean age at marriage, mean distance and intensity of migration, marital distance in Kharkiv region, the analysis of correlation between the prevalence of genetic disorders and other population genetic parameters. In patients with X-linked recessive ichthyosis and their relatives, an interstitial deletion of the STS gene ish del (X)(p22.31p22.31)(STS–) was detected. Geographical features of distribution of alleles and genotypes of FLG gene and polymorphisms in folate metabolism-related genes in European countries were established. The highest risk of ichthyosis development among heterozygotes for FLG 2282del4 mutation was found in individuals with the genotype MTHFR 677CT/MTR 2798AA/MTR 2756AA/MTRR 66AG (OR = 11.2; 95% CI 2.512–50.209; p = 0.002). In patients with ichthyosis, two LD blocks were detected. The first one included SNPs of the MTHFR gene (C677T and A1298C), that demonstrated strong linkage (D' = 1.00; LOD = 2.32; r2 = 0,195). The second block consisted of mutations in the FLG gene (2282del4 and R501X) with incomplete linkage (D' = 1.00; LOD = 1.53; r2 = 0.109). A positive correlation was found between the rates of fixation index FST and the prevalence of chromosome abnormalities (r = 0.904).

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. Федота Олена Михайлівна

2. Fedota Olena Mykhaylivna

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. Скрипкіна Інесса Яківна

2. Skrypkina Inessa Ya.

Кваліфікація: к. б. н., 03.00.03

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. Панчук Ірина Ігорівна

2. Panchuk Irina I.

Кваліфікація: д. б. н., 03.00.15, 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

Рецензенти

VIII. Заключні відомості

Власне Прізвище Ім'я По-батькові голови ради	Ємець Алла Іванівна
Власне Прізвище Ім'я По-батькові головуючого на засіданні	Ємець Алла Іванівна
Відповідальний за підготовку облікових документів	
Реєстратор	
Керівник відділу УкрІНТЕІ, що є відповідальним за реєстрацію наукової діяльності	Юрченко Т.А.