Облікова картка дисертації

I. Загальні відомості

Державний обліковий номер: 0408U001341

Особливі позначки: відкрита

Дата реєстрації: 03-04-2008

Статус: Захищена

Реквізити наказу МОН / наказу закладу:

II. Відомості про здобувача

Власне Прізвище Ім'я По-батькові:

1. Майборода Тетяна Анатоліївна
2. Maiboroda Tetiana Anatoliivna

Кваліфікація:

Ідентифікатор ORCID ID: Не застосовується

Вид дисертації: кандидат 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: 28-02-2008

Спеціальність за освітою: 7.110102

Місце роботи здобувача: Харківський спеціалізований медико-генетичний центр імені О.С. Масельського

Код за ЄДРПОУ: 30412578

Місцезнаходження: 61022, м. Харків-22, пр. Правди, 13

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): К 64.600.05

Повне найменування юридичної особи:

Код за ЄДРПОУ:

Місцезнаходження:

Форма власності:

Сфера управління:

Ідентифікатор ROR: Не застосовується

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

Повне найменування юридичної особи: Харківська медична академія післядипломної осві-ти

Код за ЄДРПОУ: 01896672

Місцезнаходження: 61176, м. Харків, вул. Корчагінців, 58

Форма власності:

Сфера управління: Міністерство охорони здоров'я України

Ідентифікатор ROR: Не застосовується

V. Відомості про дисертацію

Мова дисертації:

Коди тематичних рубрик: 76.03.39

Тема дисертації:

1. Пренатальні діагностичні критерії спадкових захворювань скелету.

2. Prenatal diagnostic criterias of inherited skeletal disorders

Реферат/анотація:

1. Об'єкт дослідження: спадкові захворювання скелета . Мета дослідження: визначити характер і термін маніфестації морфогенетичних змін у плода при СЗС для розробки прена-тальних критеріїв ранньої діагностики та проспективного прогнозування. Методи дослідження: клініко-генетичні, ультразвукові, рент-генологічні, цитогенетичні, статистичні (параметричні та не-параметричні). Практичне значення отриманих результатів: проведення дослідження можливостей пренатальної УЗД СЗС, морфогене-тичних змін при них було викликане необхідністю пошуку критеріїв діагностики на різних етапах онтогенезу і, перш за все, пренатальному. Визначення частоти патології, яка вивча-лася, та її генетичних варіантів дає можливість установлення діагнозу при появі перших її ознак. Результати, які одержали, можуть бути ефективно використані при медико-генетичному консультуванні й визначенні груп високого генетичного ризи-ку СЗС. Розроблені пренатальні "ехографічні портрети" хво-рих з різними СЗС можуть бути своєрідною матрицею для фа-хівців УЗД. Визначена діагностична тактика з формування груп сімей високого ризику СЗС плода на етапі до проведення пренатальної УЗД сприяє ранній діагностиці й адекватному веденню вагітності,

виходячи із системного порушення скеле-та в поєднанні з поліорганною патологією. Створені діагнос-тичні таблиці для розпізнавання за анамнестичними даними сімей високого генетичного ризику СЗС доступні для використ-тання лікарями різних фахів, вони мають велике значення для ствердження інформаційної значущості родоводу. Визначені вперше маркерні ознаки дозволяють розпізнавати патологію до її повної маніфестації в "золотий період ультразвуку" та за-безпечувати адекватне ведення вагітності та реабілітацію, а не тільки запобігати до евтаназії. Наукова новизна: автор уперше здійснила генетичний підхід до пошуку спадкових порушень скелету, їх морфогенетичних характеристик у пренатальному періоді онтогенезу, ураховую-чи їх генетичну гетерогенність і клінічний поліморфізм. До-стовірно оцінена частота патології серед сімей з обтяженим генетичним анамнезом, отримані унікальні дані про питому вагу СЗС серед сімей високого генетичного ризику. Вивчена питома вага СЗС серед пренатально діагностованих ПВР. Уперше науково обґрунтована й розроблена діагностична так-тика, створений діагностичний алгоритм пошуку сімей з ви-соким ризиком СЗС плода на етапі медико-генетичного кон-сультування (до пренатальної УЗД). Створені діагностичні таблиці як матриці для розпізнавання сімей високого ризику СЗС плода. Визначені фактори ризику СЗС у плода: "провідні" (патологія скелету в батьків, патологія скелета в родичів); "ве-ликі" (патологія органів слуху в родичів, дисплазія сполучної тканини в батьків, у родичів, обтяжений акушерський анамнез у родичів); "малі" (патологія ендокринної системи в родичів, хронічні інфекції репродуктивних органів і сечовивідних шля-хів, несприятливий перебіг першого триместру вагітності, об-тяжений акушерський анамнез сім'ї); "додаткові" (несприятли-вий перебіг II-III-го триместру вагітності, онкологічні захво-рювання в родичів, патологія нирок у батьків) Виявлені маркерні ознаки порушень морфогенезу дозволили розпізнати пренатально за допомогою ультразвуку СЗС до по-вної їх маніфестації, що послужило основою для проведення пренатальної диспансеризації при вітальних формах та пере-ривання вагітності в летальних випадках. Виявлено, що в ба-тьків пробанда із синдромальними СЗС існує висока ймовір-ність моногених синдромів з неповною експресією патологіч-ного гена та ефект антиципації. Використання ультразвукових маркерних ознак СЗС дозволило диференціювати летальні ва-ріанти (48,4%), що підкреслює високу інформативність ульт-развукового методу. Уперше визначена питома вага первин-них системних скелетних дисплазій (56,3%), множинних при-роджених вад розвитку, які супроводжуються патологією ске-лета хромосомної етіології (12,5%), множинних природжених вад розвитку, які супроводжуються патологією скелета нехро-мосомної етіології (18,7%), ізольованих уражень окремих кіс-ток (12,5%), чим підтверджена можливість УЗД реєструвати генетичне різноманіття СЗС.. Ступінь впровадження: результати дослідження використовуються в роботі ХСМГЦ, Криворізького Центру медичної генетики та пренатальної діагностики, відділення дитячої психоневрології та клінічної нейрогенетики інституту неврології, психіатрії та наркології АМНУ; кафедр педіатрії та клінічної генетики, медичної біології, генетики та гістології Буковинського державного медичного університету, Державної установи “Науково-дослідного інституту медико-екологічних проблем” МОЗ України, що підтверджено відповідними актами про впровадження. Сфера (галузь) використання: медицина, генетика.

2. Object of the study: hereditary skeletal diseases (HSD). Purpose of the study: to reveal the character and term of the manifestation of morphogenetic changes in the foetus in HSD for working out prenatal criteria in the early diagnosis and prospective prognostication. Methods of the study: clinical-genetic, ultrasonographic, radio-logical, cytogenetic, statistical (parametrical and nonparametrical). Practical significance: the study of abilities of the prenatal ultra-sonographic examination of HSD, morphogenetic changes in them was caused by a necessity to look for diagnostic criteria at different stages of the ontogenesis and, first of all, the prenatal one. The re-vealing of the rate of the studied pathology and its genetic variants gives a possibility to make a diagnosis as soon as the first signs ap-pear. The obtained results can be effectively used in medical-genetic consulting and revealing groups of a high genetic risk of HSD. The elaborated prenatal “echographic portraits” of patients with different HSD can be a peculiar matrix for specialists in ultra-sonography. The devised diagnostic tactics for the formation of family groups of a high risk of HSD of the foetus at the stage be-fore the execution of the prenatal ultrasonography contributes to an early diagnosis and adequate management of the pregnancy, pro-ceeding from a systemic skeletal disorder in combination with mul-tiorgan pathology. The drawn diagnostic tables for recognizing families

of a high genetic risk of HSD by anamnestic data are available for being used by doctors of different specialities, they are of great importance for confirming the informative significance of the genealogy. The marker signs, revealed for the first time, make it possible to diagnose the pathology before its complete manifestation in “the golden period of ultrasonography”, as well as ensure an adequate management of the pregnancy and rehabilitation, rather than only to prevent euthanasia. Novelty of the obtained results: for the first time, the author executed a genetic approach to the search for hereditary skeletal disor-ders, their morphogenetic characteristics within the prenatal period of the ontogenesis, taking into account their genetic heterogeneity and clinical polymorphism. The pathology rate in families with an aggravated genetic anamnesis was reliably assessed, unique data on the ratio of HSD in families with a high genetic risk were obtained. The ratio of HSD in prenatally diagnosed congenital developmen-tal defects (CDD) was studied. For the first time, a diagnostic tac-tics was substantiated and worked out, a diagnostic algorithm was developed to look for families with a high risk of HSD for the foe-tus at the stage of the medical-genetic consulting (before the prena-tal ultrasonography). Diagnostic tables were created as matrices for recognizing families with a high risk of HSD for the foetus. Risk factors of HSD in the foetus were revealed: “leading” (a skeletal pathology in the parents, a skeletal pathology in the elatives); “major” (a pathologyof the organs of hearing in the relatives, dysplasia of the connective tissue in the parents, in the relatives, an aggra-vated obstetrical anamnesis in the relatives); “minor” (a pathology of the endocrine system in the realtives. Chronic infections of the reproductive organs and urinary tract, an unfavourable course of the first trimester of pregnancy, an aggravated obstetrical anamne-sis in the family); “additional” (an unfavourable course of the2nd-3rd trimester of pregnancy, oncological diseases in the realtives, a renal pathology in the parents). The revealed marker signs of a dis-turbance in the morphogenesis made it possible, with help of ultra-sonography, to prenatally recognize HSD before their complete manifestation, it serving as a basis for making prenatal dispensary examination in vital forms and interruption of pregnancy in lethal cases. It was found out that the parents of a proband with syn-dromic HSD had a high probability of monogenic syndromes with an incomplete expression of the pathological gene and the effect of anticipation. The use of the ultrasonographic marker signs of HSD made it possible to differentiate lethal variants (48.4 %), this fact emphasizing a high informativeness of the ultrasonographic method. For the first time, the specific ratio of the primary systemic skeletal dysplasiae (56.3 %), multiple CDD accompanied by a skeletal pathology of the chromosomal etiology (12.5 %), multiple CDD accompanied by a skeletal pathology of the nonchromosomal etiology (18.7 %), isolated lesions of certain bones (12.5 %), thereby confirming an ability of the ultrasonographic examination to register a genetic variety of CCD. Introduction: results of the research are used n the work of the Kharkiv Specialized Medical-Genentic Centre, Kriviy Rig Centre of Medical Genetics and Prenatal Diagnosis, the Department of Childhood Psychoneurology and Clinical Neurogenetics of the Institute of Neurology, Psychiatry and Narcology of the Academy of Medical Sciences of Ukraine, the Departments of Paediatricsand Clinical Genetics, Medical Biology, Genetics and Histology of Bukovina State Medical University, State Enterprise “Research Institute of Medical-Ecological Problems” of the Ministry of Health of Ukraine, as it is confirmed by the corresponding acts on introduction. Sphere of application: medicine, 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. Гречаніна Олена Яківна

2. Grechanina H.Ya.

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. Кривич Ірина Пантеліївна

2. Кривич Ірина Пантеліївна

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

Власне Прізвище Ім'я По-батькові:

1. Гордієнко Ірина Юріївна

2. Гордієнко Ірина Юріївна

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

Рецензенти

VIII. Заключні відомості

Власне Прізвище Ім'я По-батькові голови ради М’ясоєдов Валерій Васильович

Власне Прізвище Ім'я По-батькові головуючого на засіданні М’ясоєдов Валерій Васильович

Відповідальний за підготовку облікових документів

Реєстратор

Керівник відділу УкрІНТЕІ, що є відповідальним за реєстрацію наукової діяльності Юрченко Т.А.