Облікова картка дисертації

I. Загальні відомості

Державний обліковий номер: 0413U000009

Особливі позначки: відкрита

Дата реєстрації: 03-01-2013

Статус: Захищена

Реквізити наказу МОН / наказу закладу:

II. Відомості про здобувача

Власне Прізвище Ім'я По-батькові:

1. Єфремова Олеся Адамівна

2. Efremova Olesya

Кваліфікація:

Ідентифікатор ORCID ID: Не застосовується

Вид дисертації: кандидат наук

Аспірантура/Докторантура: так

Шифр наукової спеціальності: 03.00.15

Назва наукової спеціальності: Генетика

Галузь / галузі знань: Не застосовується

Освітньо-наукова програма зі спеціальності: Не застосовується

Дата захисту: 27-11-2012

Спеціальність за освітою: 7.12010001

Місце роботи здобувача: КЗ "Харківський спеціалізований медико-генетичний центр"

Код за ЄДРПОУ: 30412578

Місцезнаходження: 61058, Харків, проспект 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: Харківський національний медичний університет

Код за ЄДРПОУ: 01896866

Місцезнаходження: 61022, Харків, проспект Науки, 4

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. Роль порушення обміну метіоніну у формуванні клінічних ознак синдрому Дауна.

2. The role of abnormal exchange of methionine in the formation clinical signs of Down's syndrome.

Реферат/анотація:

1. Дисертаційна робота присвячена вивченню впливу поліморфних варіантів генів ферментів фолатного циклу (ФЦ) - метилентетрагірофолатредуктази (C677T MTHFR) і метіонін-синтази редуктази (A66G MTRR), а також порушення обміну метіоніну на формування клінічних особливостей синдрому Дауна (СД) і визначенню можливого впливу порушення обміну метіоніну на стабільну частоту показників СД в популяції з метою підвищення ефективності третинної профілактики. Частота СД серед новонароджених дітей Харківської області за 2001-2010 рр. у середньому становила 1,15 ‰. Виявлено статистично значущі відмінності змін шкіри і підшкірно-жирової клітковини, мозкового черепа й обличчя, кістково-м'язової системи в ОГ у порівнянні з КГ. Встановлено вірогідну поширеність серед дітей з трисомією-21 носіїв AG генотипу гена MTRR (53,3 % при 28,9 % у контролі, p < 0,05), а в контролі - GG генотипу даного локусу (44,2 % і 25,4 %, p < 0,05). В структурі компаундів MTHFR/MTRR відмічено достовірне накопичення серед дітей з СД випадків 677CC/66AG (30,7 % при 15,4 % в контролі, p < 0,05), а в контролі - 677CT/66GG (30,8 % і 8,0 %, p <0,05). Виявлено достовірне зниження рівня метіоніну у дітей з СД (у 24,3% дітей з СД при 8,7% у контролі, p

< 0,05) і гомоцистеїну (4,5 ± 1,2 мкмоль/л у дітей з СД, у дітей КГ - 5,3 ± 1,4 мкмоль/л, p < 0,05). Результати розрахунків виявили статистично вагомий вплив порушення обміну метіоніну на формування фенотипових особливостей хворих на СД. Спираючись на отримані дані, розроблено патогенетичний підхід до методів патогенетичної реабілітації дітей з досліджуваною патологією.

2. Dissertation is devoted to the justification of clinical and genetic features of Down's syndrome in association with polymorphic gene variants folate cycle - methylenetetrahydrofolate reductase (C677T MTHFR) and methionine synthase reductase (A66G MTRR).Shown a significant influence of polymorphic variants of genes folate cycle in formation the biochemical basis of Down's syndrome. Among the phenotypic characteristics revealed significant differences of skin changes and subcutaneous tissue, cranial and those of the musculoskeletal system and extremities in main group compared to control group. At this investigation the state of amino acid metabolism in children with Down's syndrome and control group on the background of polymorphic variants of folate cycle genes, revealed a statistically significant difference in the level of methionine and valine (p <0.05).Based on these results it is recommended pathogenetic approach to rehabilitation techniques based metabolic disorders.

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 Юлія Борисівна

2. Grechanina Y.B.

Кваліфікація: к.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. Акопян Гаяне Рубенівна

2. Акопян Гаяне Рубенівна

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. Германов Володимир Тимофійович

2. Германов Володимир Тимофійович

Кваліфікація: д.мед.н., 14.01.01

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 Гречаніна Олена Яківна

Власне Прізвище Ім'я По-батькові головуючого на засіданні Гречаніна Олена Яківна

Відповідальний за підготовку облікових документів

Реєстратор

Керівник відділу УкрІНТЕІ, що є відповідальним за реєстрацію наукової діяльності



Юрченко Т.А.