

Облікова картка дисертації

I. Загальні відомості

Державний обліковий номер: 0400U000085

Особливі позначки: відкрита

Дата реєстрації: 12-05-2000

Статус: Захищена

Реквізити наказу МОН / наказу закладу:



II. Відомості про здобувача

Власне Прізвище Ім'я По-батькові:

1. Екшмян Олександр Юрійович

2. Ekshyyan Oleksandr Yuriyovych

Кваліфікація:

Ідентифікатор ORCID ID: Не застосовується

Вид дисертації: кандидат наук

Аспірантура/Докторантура: так

Шифр наукової спеціальності: 03.00.26

Назва наукової спеціальності:

Галузь / галузі знань: Не застосовується

Освітньо-наукова програма зі спеціальності: Не застосовується

Дата захисту: 21-12-1999

Спеціальність за освітою: 01.14

Місце роботи здобувача: Український науковий гігієнічний центр МОЗ України

Код за ЄДРПОУ: 02011858

Місцезнаходження: 02094 , м. Київ-94, вул Попудренко, 50

Форма власності:

Сфера управління: Міністерство охорони здоров'я

Ідентифікатор ROR: Не застосовується

III. Відомості про організацію, де відбувся захист

Шифр спеціалізованої вченої ради (разової спеціалізованої вченої ради): Д 26.237.01

Повне найменування юридичної особи: Інститут молекулярної біології і генетики Національної академії наук України

Код за ЄДРПОУ: 05417101

Місцезнаходження: вул. Акад. Заболотного, 150, м. Київ, Київська обл., 03143, 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: Український науковий гігієнічний центр МОЗ України

Код за ЄДРПОУ: 02011858

Місцезнаходження: 02094, м. Київ-94, вул Попудренко, 50

Форма власності:

Сфера управління: Міністерство охорони здоров'я

Ідентифікатор ROR: Не застосовується

V. Відомості про дисертацію

Мова дисертації:

Коди тематичних рубрик: 34.15.23

Тема дисертації:

1. Аналіз мутацій генів SMN та NAIP в родинах високого ризику спінальної м'язової атрофії
2. Analysis of SMN and NAIP genes mutation in families with high risc of spinal muscular atrophy

Реферат:

1. Дисертацію присвячено вивченню молекулярно-генетичних основ патогенезу спінальної м'язової атрофії (СМА). Отримані результати підтверджують провідну роль мутацій гена telSMN, які було виявлено у 100% хворих на СМА, в розвитку захворювання. Встановлено, що в хворих на СМА з гомозиготною делецією лише 7-го екзону гена telSMN, послідовність 8-го екзону гена telSMN є частиною химерного гена cen/telSMN. Встановлено асоціацію між наявністю протяжної делеції, що захоплює 7-й та 8-й екзони гена SMN і 5-й екзон гена NAIP, та розвитком I-го, найтяжчого типу захворювання, тоді як химерний ген cen/telSMN виявлено тільки у хворих з хронічною формою захворювання (II-й та III-й типи). Запропоновано метод виявлення носіїв мутації, що призводить до розвитку СМА, який базується на денситометричному аналізі кількості ампліфікованих за допомогою полімеразної ланцюгової реакції копій послідовності 7-го екзону теломерного та центроммерного генів SMN. Аналіз мутацій генів telSMN і NAIP є високоінформативним для діагностики СМА (включаючи пренатальну) та масового скринінгу носіїв цього захворювання в Україні.

2. The dissertation is devoted to studying for the molecular basis of pathogenesis of spinal muscular atrophy (SMA). Our data support the thesis that mutations of the telSMN gene could play a major role in determining SMA, because of its mutations were found in 100% of our patients. There is determined that in SMA patients with homozygous deletion of telSMN exon 7 only, the remaining telSMN exon 8 was a part of a chimeric cen/telSMN gene. There is established associations large-scale deletion involving SMN exons 7 and 8 and NAIP exon 5 with SMA type I, while chimeric cen/telSMN gene is associated with chronic form of SMA (type II and III). The method for SMA carrier detection based on PCR products of exon 7 of telSMN and cenSMN genes densitometry analysis was proposed. It was shown that mutations of telSMN and NAIP genes analysis is high informative for pre- and postnatal diagnostics and population SMA carrier screening in Ukraine.

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 ОПВ:

Впровадження результатів дисертації:

Зв'язок з науковими темами:

VI. Відомості про наукового керівника/керівників (консультанта)

Власне Прізвище Ім'я По-батькові:

1. Лівшиць Людмила Аврамівна

2. Лівшиць Людмила Аврамівна

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

VII. Відомості про офіційних опонентів та рецензентів

Офіційні опоненти

Власне Прізвище Ім'я По-батькові:

1. Кордюм Віталій Арнольдович
2. Кордюм Віталій Арнольдович

Кваліфікація: д.б.н., 03.00.26

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. Пілінська Марія Андріївна
2. Пілінська Марія Андріївна

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**

Мацука Геннадій Харлампійович

**Власне Прізвище Ім'я По-батькові
головуючого на засіданні**

Мацука Геннадій Харлампійович

**Відповідальний за підготовку
облікових документів**

Реєстратор

**Керівник відділу УкрІНТЕІ, що є
відповідальним за реєстрацію наукової
діяльності**



Юрченко Т.А.