

# Облікова картка дисертації

## I. Загальні відомості

**Державний обліковий номер:** 0408U001343

**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. Новікова Ірина Володимирівна

2. Novikova Irina Volodymyrivna

**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:** 8.070402

**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 освіти

**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. Вільні амінокислоти крові в діагностиці спадкових хвороб обміну в дітей високого генетичного ризику.
2. Blood's free amino acids in the diagnostics of the inherited metabolic diseases in children of high genetic risk.

**Реферат:**

1. Об'єкт дослідження: спадкові порушення обміну амінокис-лот. Методи дослідження: біохімічний аналіз АК з використанням високоефективної рідинної хроматографії, клініко-генеалогічний (сомато-генетичне дослідження родини); стати-стичні методи. Практичне значення отриманих результатів: запроваджен-ий кількісний аналіз вільних АК крові з використанням висо-коефективної рідинної хроматографії (ВЕРХ) в практику ме-дико-генетичного консультування. Урахування результатів до-слідження рівнів вільних АК разом з результатами оцінки фе-нотипу дитини з ознаками МЗ надає можливість підвищити ефективність діагностики МЗ; збільшити кількість верифіко-ваних нозологічних одиниць. Використання рівнів вільних АК крові, що були розраховані на підґрунті кількісного аналізу АК у дітей в популяції Харківського регіону, дозволило під-вищити ступінь інформативності отриманих даних. Викорис-тання клініко-біохімічного підходу до обстеження дітей групи високого генетичного ризику дозволяє проводити адекватне генетичне консультування на основі лабораторно підтвердже-ного діагнозу. Аналіз фенотипу, стану різних органів і систем у поєднанні з кількісним аналізом АК при медико-генетичному консультуванні дозволяє

діагностувати не тільки СПО АК, а й підійти до уточнюючої діагностики інших по-рушень проміжного обміну. Визначення індивідуального вмісту вільних АК надає можливість проводити патогенетичну терапію й контроль за лікуванням. Наукова новизна: визначені і кількісно характеризовані рівні вільних АК крові у здорових дітей і дітей з ознаками МЗ у по-пуляції Харківського регіону. Визначено умови проведення аналізу вільних АК крові, включаючи підготовку зразків для дослідження, хроматографічне поділення й аналіз отриманих даних. Вивчено фенотипові особливості в сполученні із вмістом вільних АК крові в дітей з клінічними ознаками МЗ. Визначено спектр СПО АК у дітей, родини яких звернулися за медико-генетичною допомогою до Харківського спеціалізованого медико-генетичного центру (ХСМГЦ). Показано можливість ранньої діагностики СПО АК за умови використання клініко-біохімічного підходу. Розроблена й впроваджена система клініко-біохімічного підходу в діагностиці СПО АК, що дозволило збільшити кількість верифікованих нозологічних одиниць. На підґрунті комплексної оцінки клінічних і біохімічних показників були виявлені фенотипові особливості в дітей з підвищеним рівнем деяких АК крові: глютамінової кислоти (ГЛУ); гліцину (ГЛІ); аланіну (АЛА); проліну (ПРО). Встановлено особливості фенотипу дітей із СПО АК. 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 metabolic disturbances of amino acids (HMD AA). Purpose of the study: determination of the diagnostic significance of the quantitative analysis of free AA of the blood in combination with an assessment of the phenotype for revealing HMD in children. Methods of the study: biochemical analysis of AA with use of high-efficacy liquid chromatography (HELC), clinical-genealogical (somatogenetic study of the family); statistical methods. Practical significance: the quantitative analysis of free AA of the blood with use of HELC was introduced into the medical-genetic consulting practice. The account of the results of the study of AA levels together with the results of the assessment of the child's phenotype enable us to improve the efficacy of diagnosing metabolic diseases (MD), to increase the number of verified nosological units. The use of the levels of free AA of the blood, calculated on the basis of the quantitative analysis of AA in children in the Kharkiv Region population, made it possible to increase the degree of informativeness of the obtained data. The use of the clinical-biochemical approach to the examination of children from the group of a high risk genetic risk gives a possibility to conduct an adequate genetic consulting on the basis of laboratory-confirmed diagnosis. The analysis of the phenotype, the state of different organs and systems in combination with the quantitative analysis of AA in a medical-genetic consulting makes it possible to approach a specifying diagnosis of other intermediate metabolic disturbances, rather than to diagnose HMD AA only. The revealing of the individual content of free AA provides a possibility to perform pathogenetic therapy and control over the treatment. Novelty of the obtained results: levels of free AA of the blood in healthy children and those with the signs of MD in the Kharkiv Region population were determined and quantitatively characterized. Conditions for analysing free AA of the blood were established, including the preparation of samples for the examination, chromatographic distribution and analysis of the obtained results. Phenotypical peculiarities in combination with the content of free AA of the blood in children with clinical signs of MD were studied. A spectrum of HMD AA in the children, whose families sought to medical-genetic help at the Kharkiv Specialized Medical-Genetic Centre (KSMGC), was revealed. A possibility of an early diagnosis of HMD AA was shown, provided the clinical-biochemical approach is used. A system of the clinical-biochemical approach in the diagnosis of HMD AA was worked out and introduced, thereby making it possible to increase the number of verified nosological units. On the basis of a complex assessment of the clinical and biochemical indices, phenotypical peculiarities were revealed in children with a higher level of some AA of their blood: glutamic acid, glycine, alanine, proline. Peculiarities in the phenotype of children with HMD AA were determined. Introduction: the results of the research are used in the work of KSMGC, 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 Paediatrics and 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 ОПВ:**

**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. Гнатейко Олег Зиновійович
2. Гнатейко Олег Зиновійович

**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. Галаган Віра Олексіївна

2. Галаган Віра Олексіївна

**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.