Облікова картка дисертації

I. Загальні відомості

Державний обліковий номер: 0407U002264

Особливі позначки: відкрита

Дата реєстрації: 29-05-2007

Статус: Захищена

Реквізити наказу МОН / наказу закладу:

II. Відомості про здобувача

Власне Прізвище Ім'я По-батькові:

1. Недобой Алла Миколаївна
2. Nedoboy Alla Mykolaivna

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: 17-05-2007

Спеціальність за освітою: 7.070407

Місце роботи здобувача: Українська дитяча спеціалізована лікарня "Охматдит"

Код за ЄДРПОУ: 01994089

Місцезнаходження: 01135, м. Київ, вул. Чорновола, 28/1

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): Д26.562.02

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: Національна медична академія післядипломної освіти ім. П.Л. Шупика

Код за ЄДРПОУ: 01896702

Місцезнаходження: 04112, м. Київ, вул. Дорогожицька, 9

Форма власності:

Сфера управління: Міністерство охорони здоров'я України

Ідентифікатор ROR: Не застосовується

V. Відомості про дисертацію

Мова дисертації:

Коди тематичних рубрик: 34.23.17

Тема дисертації:

1. Особливості біохімічних змін та молекулярно-генетичний аналіз в сім'ях з високим ризиком хвороби Гоше

2. Peculiarities of the biochemical manifestations and molecular genetic analysis in families with high probability of Gaucher's Disease

Реферат/анотація:

1. Вперше було визначено рівні нормальної глюкоцереброзидазної та хітотриозидазної активності для населення України. Було визначено сумарні частоти мажорних алелей, знайдених в українських пацієнтів з ХГ. На основі біохімічних досліджень встановлено, що хітотриозидазна активність є надійним маркером для підтвердження діагнозу хвороби Гоше навіть при достатньо високій залишковій активності глюкоцереброзидази. Обґрунтовано унеможливлення використання біохімічних методів для встановлення гетерозиготного носійства ХГ. Результати біохімічного обстеження в більшості випадків підтверджені молекулярно-генетичними методами. Проведено скринінг мажорних мутацій в гені GBA серед 27 пацієнтів з 26 родин. Проаналізовано поширення мажорних мутацій N370S та L444P в гені глюкоцереброзидази серед української популяції пацієнтів з хворобою Гоше. Сумарна частота мажорних мутацій в гені GBA в групі пацієнтів з ХГ склала майже 58%, в той час як середня по європейським країнам - 65,1%. Зроблено аналіз

генотип-фенотипових кореляцій у пацієнтів з хворобою Гоше. Розроблений алгоритм лабораторного обстеження, який дозволяє проводити верифікацію діагнозу хвороби Гоше та за допомогою мало затратних та високоінформативних біохімічних методів, має велике практичне значення при проведенні ретро- та проспективного медико-генетичного консультування обтяжених цією патологією родин. Алгоритм впроваджено в практику в медико-генетичного центру УДСЛ "ОХМАТДИТ".

2. Levels of the normal activity of glucocerebrosidase and chitotriosidase were defined for the Ukrainian population. The frequencies of the genotypes for Ukrainian Gaucher disease (GD) carriers were determined. As the biochemical investigations have shown, the activity of the chitotriosidase can be a valid marker for Gaucher's disease diagnosis verification even if the glucocerebrosidase activity is rather high. Impossibility of using of the biochemical methods for the determination of the heterozygosity of the GD was proven. The results of the biochemical studies were confirmed by molecular-genetics methods in most cases.The screening of the major mutations in GBA gene was conducted for 27 patients from 26 families. Prevalence of the major mutations N370S and L444P were determined. The frequency of the major mutations in GBA gene was 58% for Ukrainian patients, while average European one is 65.1%. The analysis of the genotype-phenotype correlation was made. The Ukrainian patent of "Gaucher's disease diagnostics method" was taken out and was applied to the medical care practices as a departmental innovation.The diagnostics algorithm that allows verification of the Gaucher's disease diagnostics with the help of highly informative and low-cost biochemical methods has the big practical value during medical-genetic consulting of families aggravated with this pathology. The algorithm has been applied to the practices of the medical-genetics center of the UCSH "OHMATDIT".

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. Горовенко Наталія Григорівна

2. Gorovenko N. G.

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. Стародуб Микола Федорович
2. Стародуб Микола Федорович

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. Лукаш Любов Леонидівна
2. Лукаш Любов Леонидівна

Кваліфікація: к.б.н., 03.00.04

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	Пілінська Марія Андріївна
Власне Прізвище Ім'я По-батькові головуючого на засіданні	Пілінська Марія Андріївна
Відповідальний за підготовку облікових документів	
Реєстратор	
Керівник відділу УкрІНТЕІ, що є відповідальним за реєстрацію наукової діяльності	 Юрченко Т.А.