Облікова картка дисертації

I. Загальні відомості

Державний обліковий номер: 0409U001824

Особливі позначки: відкрита

Дата реєстрації: 07-05-2009

Статус: Захищена

Реквізити наказу МОН / наказу закладу:

II. Відомості про здобувача

Власне Прізвище Ім'я По-батькові:

1. Бугайова Олена Валеріївна
2. Бугайова Олена Валеріївна

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: 02-04-2009

Спеціальність за освітою: 7.110.101

Місце роботи здобувача: 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

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: 76.29.32

Тема дисертації:

1. Зіставлення клінічних та біохімічних фенотипів при синдромі Елерса-Данлоса.

2. Collation clinical and biochemical phenotype at Ehlers-Danlos syndrome.

Реферат/анотація:

1. Об'єкт дослідження: синдром Елерса-Данлоса. Мета дослідження: визначення клінічного та біо-хімічного поліморфізму та встановлення широти плейотропної дії генів при СЕД в регіоні дослі-дження для ефективної діагностики, адекватної те-рапії та профілактики. Методи дослідження: соматогенетичне досліджен-ня із синдромологічним аналізом та аналізом родо-водів, комплексні сучасні методи біохімічної і мо-лекулярно-генетичної діагностики та статистичні методи обробки у відповідності із відомими мето-диками обрахунку емпіричних даних. Практичне значення отриманих результатів: Доведено, що найбільш ефективна уточнююча діагностика спадкової патології і СЕД в тому числі при одночасній участі в ній лікарів-клініцистів, генетиків, біохіміків, молекулярних генетиків (так звана Експертна рада). Використання даних сомато-генетичного обстеження та сучасних технологій дало можливість оцінити клінічні та біохімічні варіанти СЕД з позицій клінічної протеогеноміки – сучасного спрямування діагностики спадкових хвороб, впровадити такий підхід в повсякденну діяльність лікаря-генетика. Результати проведених досліджень впроваджено у практичну діяльність Харківського, Криворізького спеціалізованих медико-генетичних

Центрів, обла-сних медико-генетичних консультацій міст Полтава та Чернігів.. Наукова новизна: вперше в роботі використані принципи сучасної клінічної протеогеноміки – од-ночасне вивчення клінічних, біохімічних та молеку-лярно-генетичних характеристик СЕД в реальному маштабі часу. В роботі визначено частоту синдро-мальних форм СТД в регіоні обстеження та вивчена широта плейотропної дії генів на підставі оцінки клінічного поліморфізму СЕД, визначені критерії підтвердження діагнозу нових варіантів СЕД. Опи-сані клініко-біохімічні характеристики варіантів СЕД, які не включені в існуючу класифікацію. Ви-вчено динаміку основних показників обміну сполу-чної тканини при СЕД, зіставлено клінічні та біохі-мічні фенотипи для адекватної диференційної діаг-ностики й обґрунтування напрямків патогенетично-го лікування і профілактики. Ступінь впровадження: результати проведених досліджень впроваджено у практичну діяльність Харківського, Криворізького спеціалізованих меди-ко-генетичних Центрів, обласних медико-генетичних консультацій міст Полтава та Чернігів. За матеріалами дисертаційного дослідження розро-блені 2 методичні рекомендації та розділ підручни-ка, які використовуються при підготовці лікарів, проведенні лекцій і практичних занять зі студента-ми ХНМУ. Сфера (галузь) використання: медицина, генети-ка.

2. Object of the study: Ehlers-Danlos syndrome (EDS). Purpose of the study: determination of the clinical and biochemical polymorphism and revealing of the width of the pleiotropic action of genes in EDS in the research region for the effective diagnosis, adequate therapy and prophylaxis. Methods of the study: somatogenetic study with the syndromological analysis and the analysis of genealogy, complex modern methods of biochemical and molecular-genetic diagnosis and statistical methods of processing in compliance with the known methods of empirical data registration. Practical significance: it was proved that the specifying diagnosis of hereditary pathology and EDS was the most effective one, including a simultaneous participation of clinicians, geneticists, biochemists and molecular geneticists (a so-called “board of experts”) in it. The use of data of the somatogenetic examination and modern technologies made it possible to assess the clinical and biochemical variants of EDS from the positions of clinical proteognomics (a modern direction in the diagnosis of hereditary diseases) and introduce such an approach into the everyday activity of the geneticist. Results of the conducted researches were introduced into the practical activity of the Kharkiv, Kriviy Rig specialized medical-genetic centres, Poltava and Chernigiv Regional medical-genetic dispensaries. Novelty of the obtained results: for the first time, the research uses principles of the modern clinical proteognomics: a simultaneous study of the clinical, biochemical and molecular-genetic characteristics of EDS in real time. The work revealed a rate of the syndromal forms of EDS in the region of research and studied the width of the pleiotropic action of genes on the basis of the assessment of the clinical polymorphism of EDS; criteria for confirming the diagnosis of new variants of EDS were established. Clinical-biochemical characteristics of EDS variants, which are not included into the existing classification, were described. A dynamics of the mainindices of the connective tissue metabolism in EDS was studied, the clinical and biochemical phenotypes were compared for an adequate differentiated diagnosis and making grounds for directions in the pathogenetic treatment and prophylaxis. Introduction: results of the conducted researches were introduced into the practical activity of the Kharkiv, Kriviy Rig Specialized Medical-Genetic Centres, Poltava and Chernigiv Regional Medical-Genetic Dispensaries. By the results of the thesis research, 2 methodological recommendations and a textbook chapter were developed and are used for training doctors, delivering lectures and conducting practical classes with students of Kharkiv National Medical University. 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. Гнатейко Олег Зиновійович

2. Гнатейко Олег Зиновійович

Кваліфікація: д.мед.н., 14.01.10

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., 03.00.15, 14.03.08

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 Богатирьова Раїса Василівна

Власне Прізвище Ім'я По-батькові головуючого на засіданні Богатирьова Раїса Василівна

Відповідальний за підготовку облікових документів

Реєстратор

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