Облікова картка дисертації

I. Загальні відомості

Державний обліковий номер: 0409U001823

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. Васильєва Оксана Василівна
2. Vasylieva Oksana Vasilevna

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: 02-04-2009

Спеціальність за освітою: 7.110.101

Місце роботи здобувача: Український Інститут клінічної генетики Харківського національного медичного університету

Код за ЄДРПОУ: 01896866

Місцезнаходження: 61022, м. 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: Український Інститут клінічної генетики Харківського національного медичного університету

Код за ЄДРПОУ: 01896866

Місцезнаходження: 61022, м. Харків, проспект Правди, 13

Форма власності:

Сфера управління: Міністерство охорони здоров'я України

Ідентифікатор ROR: Не застосовується

V. Відомості про дисертацію

Мова дисертації:

Коди тематичних рубрик: 76.29.34

Тема дисертації:

1. Клініко-генетичні характеристики хворих з проявами екзокринної недостатності підшлункової залози та симптомами панкреатиту.

2. Clinical and genetic characteristics of the patients with exocrine deficiency of pancreas and pancreatitis symptoms.

Реферат:

1. Об'єкт дослідження: спадкові захворювання підшлункової залози (ПЗ), що супроводжуються симптомами панкреатиту і екзокринною дисфункцією органу. Мета дослідження: обгрунтування клініко-генетичних особливостей ураження ПЗ при спадкових метаболічних порушеннях для диференційного підходу до лікування та реабілітації. Методи дослідження: соматогенетичне дослідження із синдромологічним аналізом, аналіз родоводів, біохімічні, молекулярні, ехографічні, статистичні методи. Практичне значення отриманих результатів: виявлено форми спадкової патології, що супроводжуються проявами екзокринної недостатності ПЗ і симптомами панкреатиту, які представлені як розповсюдженою моногенною патологією (муковісцидоз), так і рідкісними формами порушення біоенергетичного обміну (мітохондріальні хвороби та органічні ацидурії). Охарактеризовані генеалогічні особливості хворих з різними спадковими хворобами

обміну (СХО) для визначення спадкової схильності до захворювань ПЗ, що може ефективно застосовуватися при проведені медико-генетичного консультування родин з патологією шлунково-кишкового тракту (ШКТ). Визначено біохімічні і ехографічні маркери враження ПЗ і гепатобіліарної системи у хворих із СХО, які можуть використовуватися в практичній діяльності лікарів різних спеціальностей для вибору індивідуальної тактики ведення пацієнта і підбора методів патогенетичної терапії. Розроблено алгоритми «Панкреатит» і «Екзокринна недостатність підшлункової залози», які розширюють загальновідомі знання про етіопатогенез даної патології і дозволяють інтегрувати сучасні генетичні знання в гастроентерологію. Наукова новизна: виявлено широкий спектр спадкових метаболічних захворювань, що супроводжуються екзокринною недостатностю ПЗ і симптомами панкреатиту. Встановлено наявність спадкової схильності до розвитку патології ПЗ: у пробандів, що мають родичів I й II ступеня споріднення з захворюваннями ШКТ взагалі та захворюваннями ПЗ зокрема, ризик ураження ПЗ у 2,5 рази вищий, ніж у пробандів з необтяженою спадковістю. Виявлено фенотипові особливостіхворих зі спадковими формами хронічного панкреатиту. Показано, що порушення функціонування ПЗ може бути маркерною ознакою біоенергетичних обмінних порушень, що вимагають специфічної корекції. Ступінь впровадження: результати дослідження впроваджено в роботу Харківського спеціалізованого медико-генетичному центру, Харківської обласної дитячої клінічної лікарні, Українського інституту клінічної генетики ХНМУ. Результати дисертаційної роботи відбиті у колективній монографії та навчальному посібнику, які широко використовуються в процесі на-вчання на кафедрі медичної генетики Харківського національного медичного університету. Сфера (галузь) використання: медицина, генетика.

2. Object of the study: hereditary diseases of the pancreas (Ps), accompanied by symptoms of pancreatitis and an exocrine dysfunction of the organ. Purpose of the study: grounding of clinical-genetic peculiarities of Ps in hereditary disorders for a differential approach to the treatment and rehabilitation. Methods of the study: somatogenetic study with a syndromological analysis, an analysis of genealogies, biochemical, molecular, echographic and statistical methods. Practical significance: the research revealed forms of the hereditary pathology, which were accompanied by manifestations of an exocrine insufficiency of Ps and symptoms of pancreatitis and represented by both some spread monogenic pathology (cystic fibrosis) and rare forms of a disturbance in bioenergetical metabolism (mitochondrial diseases and organic aciduriae). Genealogical peculiarities of patients with different hereditary metabolic diseases (HMD) were characterized to detect a hereditary predisposition to Ps diseases, which can be used for the medical-genetic consulting of families with pathology of the gastrointestinal tract (GIT). Biochemical and echographic markers of a lesion of Ps and hepatobiliary system in patients with HMD were revealed; they can be used in the practical activity of doctors with different specialities in order to choose individual tactics for managing patients and selecting methods of pathogenetic therapy. Such algorithms as “Pancreatitis” and “Exocrine insufficiency of pancreas” were developed; they broaden the common knowledge of the etiopathogenesis of the above pathology and make it possible to integrate the modern genetic knowledge into gastroenterology. Novelty of the obtained results: a wide spectrum of HMD was revealed; they are accompanied by an exocrine insufficiency of Ps and symptoms of pancreatitis. A hereditary predisposition to the development of Ps pathology was found out: in the probands, who had relatives of kinship degrees I and II with GIT diseases in general and Ps ones in particular, the risk of a lesion of Ps was 2.5 times higher than in the probands with nonaggravated heredity. Phenotypical peculiarities in patients with hereditary forms of chronic pancreatitis were revealed. It was shown that a disruption in Ps functioning could be a marker sign of bioenergetical metabolic disturbances, which require a spe-cific correction. Introduction: results of the research were introduced into the work of the Kharkiv Specialized Medical-Genetic Centre, Kharkiv Regional Children’s Hospital, Ukrainian Institute of Clinical Genetics of Kharkiv National Medical University (KNMU). Results of the thesis were reflected in a collective monograph and a manual, which are widely used in the process of training at the Department of Medical Genetics of KNMU. 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. Тимченко Ольга Іванівна
2. Тимченко Ольга Іванівна

Кваліфікація: д.мед.н., 03.00.15, 1.02.01

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	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.