Реєстраційна картка ДіР

I. Загальні відомості

Державний реєстраційний номер: 0121U110054

Особливі позначки: відкрита

Дата реєстрації: 25-03-2021

II. Підстава для проведення робіт

Підстава для проведення ДіР: 34 - договір (замовлення) з центральним органом виконавчої влади, академією наук (головними розпорядниками бюджетних коштів на проведення НДДКР)

Напрям фінансування: 2.1 - фундаментальні дослідження ()

Джерела фінансування

7713 - кошти держбюджету

Код програмної класифікації видатків і кредитування (КПКВК): 6541030

У тому числі по роках:	
2021	2150.000 тис. грн.
2022	2250.000 тис. грн.
2023	2170.000 тис. грн.
2024	2387.000 тис. грн.
2025	2625.700 тис. грн.
Загальний обсяг фінансування: 11582.700 тис. грн.	

III. Відомості про замовника ДіР

Повне найменування юридичної особи (або ПІБ фізичної особи): Національна академія наук України

Код за ЄДРПОУ: 00019270

Місцезнаходження: вул. Володимирська, буд. 54, м. Київ, Київська обл., 01030, Україна

Форма власності:

Сфера управління: Президія Національної академії наук України

Ідентифікатор ROR: Не застосовується

Розмір організації:

Телефон: 380442350981, 380442262341, www.nas.gov.ua

IV. Відомості про виконавця ДіР

Повне найменування юридичної особи (або ПІБ фізичної особи): Інститут молекулярної біології і генетики Національної академії наук України

Код за ЄДРПОУ: 05417101

Місцезнаходження: вул. Академіка Заболотного, буд. 150, м. Київ, Київська обл., 03143, Україна

Форма власності:

Сфера управління: Національна академія наук України

Ідентифікатор ROR: Не застосовується

Розмір організації:

Телефон: 380442000356, 380445261169

V. Відомості про співвиконавця ДіР

VI. Відомості про ДіР

Назва роботи українською:

Молекулярно-генетичні механізми порушень статевого розвитку людини

Назва роботи англійською:

Molecular-genetic mechanisms of human disorders of sexual development

Мета роботи українською:

Ідентифікувати патогенні мутації в генах-детермінаторах, порушення яких призводять до захворювань, асоційованих з порушенням розвитку диференціації статі. Ідентифікувати нові гени-кандидати, мутації в яких асоційовані з порушенням розвитку диференціації статі. Розробити нові ефективні інформаційні інструменти аналізу данних повногеномного сиквенування для ефективної оцінки патогенності виявлених генетичних варіантів, як підгрунтя генетичної діагностики та персоніфікованої терапії.

Мета роботи англійською:

Identify pathogenic mutations in determinant genes, disorders of which lead to diseases associated with impaired development of sex differentiation. Identify new candidate genes in which mutations are associated with impaired sex differentiation. Develop new effective information tools for the analysis of full-genome sequencing data to effectively assess the pathogenicity of identified genetic variants as a basis for genetic diagnosis and personalized therapy.

Пріоритетний напрям розвитку науки і техніки: Фундаментальні наукові дослідження з найважливіших проблем розвитку науково-технічного, соціально-економічного, суспільно-політичного, людського потенціалу

Стратегічний пріоритетний напрям інноваційної діяльності:

Вид роботи: 39 - фундаментальна

Очікувані результати: Методи, теорії

Галузь застосування: Медична галузь, охорони здоров'я населення

Керівники роботи

Власне Прізвище Ім'я По-батькові: Лівщиць Людмила Аврамівна

Науковий ступінь: д.б.н.

Вчене звання: професор

Ідентифікатор ORCID ID:

Додаткова інформація:

VII. Етапи виконання ДіР

Номер етапу: 1

Назва етапу: Створення банку ДНК пацієнтів та членів їхніх родин. Виділення та очищення препаратів поліА-РНК та отримання кДНК у пацієнтів з ПРДС. Проведення молекулярно-цитогенетичного аналізу з метою пошуку хромосомних реорганізацій у пацієнтів з ПРДС. Визначення груп для повногеномного дослідження методом array-CGH (пацієнти з хромосомними аберациями) для повноекзомного секвенування (пацієнти без хромосомних аберацій).

Початок етапу: 01.2021

Закінчення етапу: 12.2021

Вид звітного документа: Проміжний звіт

Номер етапу: 2

Назва етапу: Аналаз геномних реорганізацій типу CNV в групі пацієнтів з ПРДС в яких виявлені хромосмні аберації, а також у пацієнтів в яких за роезультатами попердніх досліджень не було виявлено патогенні мутації. Біоінформаційний аналіз патогенності виявлених перебудов геному.

Початок етапу: 01.2022

Закінчення етапу: 12.2022

Вид звітного документа: Проміжний звіт

Номер етапу: 3

Назва етапу: Аналіз мутацій в ДНК-звязуючому домені гена AR у пацієнтів з синдромом нечутливості до андрогенів. Аналіз патогеннсті виявлених мутацій з використанням біоінформаційних методів та моделювання просторової структури мутантних білків.

Початок етапу: 01.2023

Закінчення етапу: 12.2023

Вид звітного документа: Проміжний звіт

Номер етапу: 4

Назва етапу: Повноекзомне секвенування в групі пацієнтів з ПРДС, аналіз .vcf файлів, вирівнювання відносно референсної збірки, фільтрування виявлених варіантів поліморфізму мононуклеотидних замін та мутацій типу indel, аналіз консервативності локуса та сегрегаційний аналіз для виявлення функціонально значущих варіантів патогенності мутації. Контроль виявлених мутантних варіантів шляхом секвенування за

Сенгером продуктів ПЛР, отриманих гна базі ДНК матриці до складу якої входить досліджувані мутантні варіанти.

Початок етапу: 01.2024

Закінчення етапу: 12.2024

Вид звітного документа: Проміжний звіт

Номер етапу: 5

Назва етапу: Аналіз первинної структури кодованого мутантного білка та моделювання просторової структури функціональних доменів і, зокрема, домену до якого входить виявлена мутація. Контроль виявлених мутантних варіантів шляхом секвенування за Сенгером продуктів ПЛР, отриманих гна базі ДНК матриці до складу якої входить досліджувані мутантні варіанти. Створення оптимізованого алгоритму біоінформаційної обробки даних повноекзомного секвенування.

Початок етапу: 01.2025

Закінчення етапу: 12.2025

Вид звітного документа: Остаточний звіт

VIII. Індекс УДК, тематичні рубрики НТІ

Індекс УДК: 577.21, 575.1, 575.1/.2:599.9, 575.224.232:616, 57.575, 57.577

Коди тематичних рубрик: 34.15.25, 34.23.15, 34.23.39, 34.23.51

IX. Заключні відомості

Керівник юридичної особи Тукало Михайло Арсентійович
д.б.н., 03.00.03

Відповідальний за підготовку облікових документів Городна О.В.

Телефон +38 (044) 200-04-15

Реєстратор

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