

Облікова картка НДДКР

Державний обліковий номер: 0224U031384

Державний реєстраційний номер: 0119U100835

Відкрита

Дата реєстрації: 18-04-2024



1. Етапи виконання

Номер етапу: 1

Назва етапу: Роль генетичних та епігенетичних факторів у розвитку та перебігу спадкових та мультифакторних захворювань

Початок етапу: 02-2019

Закінчення етапу: 12-2023

Вид звітнього документа: Остаточний звіт

2. Виконавець

Назва організації: Національний університет охорони здоров'я України імені П. Л. Шупика

Код ЄДРПОУ/ІПН: 01896702

Підпорядкованість: Міністерство охорони здоров'я України

Адреса: вул. Дорогожицька, буд. 9, м. Київ, 04112, Україна

Телефон: 380442054946

E-mail: office@nuozu.edu.ua

WWW: <https://nuozu.edu.ua/>

3. Власник результатів НДДКР (продукції)

Назва організації: Національний університет охорони здоров'я України імені П. Л. Шупика

Код ЄДРПОУ/ІПН: 01896702

Адреса: вул. Дорогожицька, буд. 9, м. Київ, 04112, Україна

Підпорядкованість: Міністерство охорони здоров'я України

Телефон: 380442054946

E-mail: office@nuozu.edu.ua

WWW: <https://nuozu.edu.ua/>

4. Джерела та напрями фінансування

Підстава для проведення робіт: 43 - власна ініціатива (якщо робота виконується з власної ініціативи за кошти виконавця НДР або безкоштовно)

КПКВК:

Напрямок фінансування: 2.2 - прикладні дослідження і розробки

Джерела фінансування

Джерело фінансування: 7706 - безплатно (договір про науково-технічне співробітництво, тощо)

Фактичний обсяг фінансування за звітний етап: 0.000 тис. грн.

5. Науково-технічна робота

Назва роботи (укр)

Роль генетичних та епігенетичних факторів у розвитку та перебігу спадкових та мультифакторних захворювань

Назва роботи (англ)

The role of genetic and epigenetic factors in the development and progress of hereditary and multifactorial diseases

Реферат (укр)

Уперше проаналізовані всі випадки лізосомних хвороб накопичення, що були діагностовані в Україні в період 1995–2022 рр., а також їх поширеність в українській популяції в порівнянні з аналогічними в різних країнах світу. Проведено аналіз кореляцій генотип-фенотип, проаналізовано схеми обстеження груп ризику з розробкою найбільш ефективних для різних нозологій. Структура лізосомних хвороб накопичення, виявлених в Україні, цілком відповідає такій в інших країнах, де ці хвороби ефективно діагностують упродовж тривалого часу. Нейропатичні форми становлять 57 % у структурі лізосомних хвороб накопичення. Ця гетерогенна група захворювань, що вимагає складної поетапної клініко-лабораторної діагностики, і є однією з основних причин виникнення нейродегенеративних захворювань у дитячому віці. Своєчасне встановлення правильного діагнозу є запорукою раннього початку специфічного лікування, що дозволяє зберегти життя і підвищити рівень медико-соціальної реабілітації пацієнта.

Реферат (англ)

Here, we introduce a novel analysis of all lysosomal storage diseases diagnosed in 1995-2022 in Ukraine, and their incidence in the Ukrainian population as compared with the similar ones across the world. There were analyzed genotype-phenotype correlations, schemes for the risk cohort study including the most effective ones for different nosologies. The structure of lysosomal storage diseases detected in Ukraine is fully consistent with that in the other countries where the diseases have been effectively diagnosed for a long time. The neuropathic forms account for 57% in the structure of lysosomal storage diseases. This heterogeneous group of diseases, which requires a complex systematic clinical and laboratory diagnosis, is one of the main causes of neurodegenerative diseases in childhood. The well-timed and correct diagnosis contributes to early initiation of specific treatment, which results in saving the patient's life and improving their medical and social rehabilitation.

Індекс УДК: 61:575, 616-056.7-0.92.12-036.1:575.191

Коди тематичних рубрик НТІ: 76.03.39

6. Науково-технічна продукція (НТП)

НТП 1

Назва продукції (укр): Розроблено діагностичний алгоритм для максимально раннього виявлення пацієнтів з лізосомними хворобами накопичення, злоякісною гіперфенілаланінемією, який дозволяє раціонально планувати їх подальше лікування.

Назва продукції (англ): A diagnostic algorithm has been developed for the earliest possible detection of patients with lysosomal storage diseases, malignant hyperphenylalaninemia, which makes it possible to efficiently plan their further treatment.

Очікувані результати: Методи, теорії

Галузь застосування: Медична та лабораторна генетика

Опис продукції (укр): Вперше встановлена частота захворюваності в Україні на лізосомні хвороби накопичення (хворобу Гоше, хворобу Фабрі, мукополісахаридоз I типу) з біохімічною та молекулярно-генетичною характеристикою, що дає підстави для проведення порівняльних наукових досліджень в Європі та світі і прийняття управлінських рішень.

Соціально-економічна спрямованість НТП: Поліпшення якості життя та здоров'я населення, ефективності діагностики та лікування хворих

Стадія завершеності НТП: Звіт по НДДКР

Впровадження НТП: Впроваджено

Строки впровадження:

Виробник продукції: НУОЗ України імені П.Л.Шупика

Споживачі продукції:

Перспективні ринки:

Права інтелектуальної власності: За договорами

Форми та умови передачі продукції: Навчання персоналу

7. Бібліографічний опис

8. Звітна документація

Кількість сторінок в звіті: 37

Мова звіту: Українська

Умови поширення в Україні: Заборонено

Умови передачі іншим країнам: Заборонено

Кількість файлів у звіті: 1

9. Заключні відомості

Керівник організації:

Вороненко Юрій Васильович (д. мед. н., акад.)

Керівники роботи:

Горовенко Наталія Григорівна (д. мед. н., професор, член-кор.)

Керівник відділу реєстрації наукової діяльності
УкрІНТЕІ



Юрченко Т.А.