

Реєстраційна картка НДДКР

Державний реєстраційний номер: 0121U110054

Відкрита

Дата реєстрації: 25-03-2021

Статус виконавця: 17 - головний виконавець



1. Загальні відомості

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

КПКВК: 6541030

Напрямок фінансування: 2.1 - фундаментальні дослідження

Джерела фінансування

7713 - кошти держбюджету

Загальний обсяг фінансування (тис. грн.): 11582.700

У тому числі по роках (тис. грн.):

Рік	Фінансування
2021	2150.000
2022	2250.000
2023	2170.000
2024	2387.000
2025	2625.700

2. Замовник

Назва організації: Національна академія наук України

Код ЄДРПОУ/ІПН: 00019270

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

Підпорядкованість: Президія Національної академії наук України

Телефон: 380442350981

Телефон: 380442262341

Телефон: www.nas.gov.ua

E-mail: prez@nas.gov.ua

WWW: <http://nas.gov.ua>

3. Виконавець

Назва організації: Інститут молекулярної біології і генетики Національної академії наук України

Код ЄДРПОУ/ІПН: 05417101

Підпорядкованість: Національна академія наук України

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

Телефон: 380442000356

Телефон: 380445261169

E-mail: inform@imbg.org.ua

WWW: <http://www.imbg.org.ua>

4. Співвиконавець

5. Науково-технічна робота

Назва роботи (укр)

Молекулярно-генетичні механізми порушень статевого розвитку людини

Назва роботи (англ)

Molecular-genetic mechanisms of human disorders of sexual development

Мета роботи (укр)

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 даних повногеномного секвенування для ефективної оцінки патогенності виявлених генетичних варіантів, як підґрунтя генетичної діагностики та персоналізованої терапії.

Мета роботи (англ)

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 науково-технічної діяльності: 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

6. Етапи виконання

Номер	Початок	Закінчення	Звітний документ	Назва етапу
1	01.2021	12.2021	Проміжний звіт	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 агау-СГН (пацієнти з хромосомними абераціями) для повноекзомного секвенування (пацієнти без хромосомних аберацій).
2	01.2022	12.2022	Проміжний звіт	Аналіз геномних реорганізацій типу CNV в групі пацієнтів з ПРДС в яких виявлені хромосмні аберації, а також у пацієнтів в яких за результатами попередніх досліджень не було виявлено патогенні мутації. Біоінформаційний аналіз патогенності виявлених перебудов геному.
3	01.2023	12.2023	Проміжний звіт	Аналіз мутацій в ДНК-зв'язуючому домені гена AR у пацієнтів з синдромом нечутливості до андрогенів. Аналіз патогенності виявлених мутацій з використанням біоінформаційних методів та моделювання просторової структури мутантних білків.
4	01.2024	12.2024	Проміжний звіт	Пвноекзомне 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.
5	01.2025	12.2025	Остаточний звіт	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.

7. Індекс УДК тематичних рубрик НТІ

Коди тематичних рубрик НТІ: 34.15.25, 34.23.15, 34.23.39, 34.23.51

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

8. Заключні відомості

Керівник організації:

Тукало Михайло Арсентійович (д.б.н., професор)

Керівники роботи:

Лівшиць Людмила Аврамівна (д.б.н., професор)

Відповідальний за подання документів: Городна О.В. (Тел.: +38 (044) 200-04-15)

Керівник відділу реєстрації наукової діяльності
УкрІНТЕІ



Юрченко Т.А.