

Реєстраційна картка НДДКР

Державний реєстраційний номер: 0125U002744

Відкрита

Дата реєстрації: 17-06-2025

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.): 6464.700

У тому числі по роках (тис. грн.):

Рік	Фінансування
2026	1694.700
2027	2120.000
2028	2650.000

2. Замовник

Назва організації: Національна академія наук України

Код ЄДРПОУ/ІПН: 00019270

Адреса: вул. Володимирська, буд. 54, м. Київ, 01601, Україна

Підпорядкованість:

Телефон: 380442343243

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, 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 орфанних та масових соціально значущих захворювань олігогенної природи

Назва роботи (англ)

Molecular genetic mechanisms of orphan and mass socially significant diseases of oligogenic nature

Мета роботи (укр)

За результатами повноекзомного аналізу препаратів ДНК пацієнтів з порушеннями розвитку ендокринної та нервової систем, а також за результатами аналізу поліморфних варіантів послідовності ДНК у пацієнтів з дистрофією та порушеннями епітеліального бар'єра (за даними GWAS) визначити нові гени-кандидати та комбіновані патогенні варіанти декількох генів, мутації в яких обумовлюють клінічний фенотип олігогенних захворювань. З використанням методів біоінформаційного аналізу та моделювання структури мутантних білків запропонувати молекулярно-генетичні механізми патогенезу досліджуваних захворювань.

Мета роботи (англ)

Based on the results of whole-exome analysis of DNA preparations of patients with disorders of the endocrine and nervous systems, as well as the results of the analysis of polymorphic variants of the DNA sequence in patients with dystrophy and epithelial barrier disorders (according to GWAS data), to identify new candidate genes and combined pathogenic variants of several genes, mutations in which determine the clinical phenotype of oligogenic diseases. Using methods of bioinformatic analysis and modeling of the structure of mutant proteins, to propose molecular genetic mechanisms of the pathogenesis of the diseases under study.

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, Методичні документи

Галузь застосування: Біологія та біохімія, Медицина, Технології медичної діагностики та лікування.

6. Етапи виконання

Номер	Початок	Закінчення	Звітний документ	Назва етапу
1	01.2026	12.2026	Проміжний звіт	Аналіз клінічних даних, генотипів певних генів та їхньої асоціації з розвитком патологій
2	01.2027	12.2027	Проміжний звіт	Аналіз генотипів певних генів, результатів WES в родинах, біоінформаційний та сегрегаційний мутантних варіантів
3	01.2028	12.2028	Остаточний звіт	Біоінформаційний аналіз інтерактому, структури мутантних білків та олігогенних факторів спадкової схильності

7. Індекс УДК тематичних рубрик НТІ

Коди тематичних рубрик НТІ: 34.15.23, 43.01.06

Індекс УДК: 577.21, 520 , 57; 571.27; 575; 577

8. Заключні відомості

Керівник організації:

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

Керівники роботи:

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

Відповідальний за подання документів: Городна О.В. (Тел.: +38 (097) 245-56-76)

**Керівник відділу реєстрації наукової діяльності
УкрІНТЕІ**



Юрченко Т.А.