Реєстраційна картка технології (РКТ)

5436. Державний реєстраційний номер: 0622U000051

5517. № Держреєстрації НДДКР: 0119U000089

5256. Особливі позначки: 5

9000. Походження технології: С

9159. Договір: №3.П3/2021/15 від 15 січня 2021 р, (3) договір про створення за замовленням і використання об'єкта права інтелектуальної власності

Відомості про заявника технології

2459. Код ЄДРПОУ (або реєстраційний номер облікової картки платника податків для фізичних осіб): 35310861

2151. Повне найменування юридичної особи (або П.І.Б.)

1 - українською мовою

Державна установа "Інститут генетичної та регенеративної медицини Національної академії медичних наук України"

2 - англійською мовою

Institute of genetic and regenerative medicine National Acad.Med.Sci. of Ukraine

2358. Скорочене найменування юридичної особи: ІГРМ НАМН

2655. Місцезнаходження: вул. Вишгородська, буд. 67, м. Київ, Київ, 04114, Україна

2934. Телефон / Факс: 380444687550

2394. Адреса електронної пошти/веб-сайт: amn_igrm@ukr.net; http://www.igrm.org.ua/

1333. Форма власності, сфера управління: Національна академія медичних наук України

Відомості про власника технології

2458. Код ЄДРПОУ (або реєстраційний номер облікової картки платника податків для фізичних осіб): 35310861

2152. Повне найменування юридичної особи (або П.І.Б.)

1 - українською мовою

Державна установа "Інститут генетичної та регенеративної медицини Національної академії медичних наук України"

3 - англійською мовою

Institute of genetic and regenerative medicine National Acad.Med.Sci. of Ukraine

2360. Скорочене найменування юридичної особи: ІГРМ НАМН

2656. Місцезнаходження: вул. Вишгородська, буд. 67, м. Київ, Київ, 04114, Україна

2935. Телефон / Факс: 380444687550

2395. Адреса електронної пошти/веб-сайт: amn_igrm@ukr.net; http://www.igrm.org.ua/

1332. Форма власності, сфера управління: Національна академія медичних наук України

Джерела, напрями та обсяги фінансування

7700. КПКВК: 6561040

7201. Напрям фінансування: 2.2 - прикладні дослідження і розробки

Код джерела фінансування	Обсяг фінансування, тис. грн.
7711	5 372,10
7713	5 372,10

Терміни виконання роботи

7553. Початок виконання НДДКР: 01.2019

7362. Закінчення виконання НДДКР: 12.2021

Відомості про технологію

9027. Назва технології

1 - українською мовою

Виявлення мажорних мутацій в генах, що обумовлюють розвиток спадкових захворювань органічних кислот, методом прямого автоматичного сиквенування за Сенгером.

3 - англійською мовою

Detection of major mutations in genes that cause the development of hereditary diseases of organic acids, by the direct automatic sequencing by Senger

9125.Опис технології

1. Мета, для досягнення якої розроблено чи придбано технологію

Розробка алгоритмів клінічної та лабораторної діагностики спадкових метаболічних захворювань шляхом оцінки валідності різних біохімічних та молекулярно-генетичних методів для забезпечення ранньої і точної диференціальної діагностики та подальшого своєчасного призначення специфічного лікування.

2. Основна суть технології

Спосіб визначення генетичних перебудов у генах MUT, MMAA, IVD та GCDH методом автоматичного секвенування за Сенгером, дозволяє не лише ідентифікувати хворих, але і встановлювати гетерозиготне носійство у членів їхніх родин, з метою встановлення особливостей та розповсюдженості спадкових порушень обміну органічних кислот у пацієнтів з Україні.

3. Анотований зміст

Визначення особливостей спектру мутацій у пацієнтів з ізовалеріановою ацидемією (ген IVD), глутаровою ацидемією тип I (ген GCDH), метилмалоновою ацидемією (гени MUT та MMAA), ізольованим дефіцитом ДЛ-3-ГАД (ген HADHA) обумовлює можливість розробки максимально ефективної діагностичної програми скринінгу мажорних мутацій у пацієнтів певної популяції, яка дозволяє не лише ідентифікувати хворих, але і встановлювати гетерозиготне носійство у членів їхніх родин.

4. Проблеми, які технологія дає змогу вирішувати

Необхідність дослідження генетичної природи спадкових захворювань обміну органічних кислот у пацієнтів з України зумовлена потребою диференціації певних захворювань між собою через їх гетерогенну етіологію (B12-резистентна та B12-чутлива ізольована метилмалонова ацидемія; ізольований дефіцит ДЛ-3-ГАД та дефіцит трифункціонального білка), неможливістю в деяких випадках проведення біохімічних тестів, необхідністю пренатальної діагностики.

5. Ознаки новизни технології

Новизна полягає у тому, що вперше в Україні проводиться дослідження молекулярно-генетичних особливостей спадкових порушень обміну органічних кислот.

6. Складові технології

Гени MUT, MMAA, IVD та GCDH, полімеразна ланцюгова реакція, автоматичне секвенування за Сенгером

Опис технології англійською мовою

To sequence the exons of the MUT, MMAA, IVD and GCDH genes, PCR products (amplified exons) were purified using column gel extraction. Subsequent amplification of the purified PCR products was performed using the BigDye Terminator v3.1 cycle

sequencing kit Applied Biosystems (USA) separately with primer F (forward) and separately with primer R (reverse) according to the manufacturer's protocol. Sequence amplification program (primary denaturation - 96 ° C, 5 min .; 25 cycles: denaturation - 96 ° C, 10 sec., Annealing - 55 ° C, 5 sec., Elongation - 60 ° C, 4 min.) Second purification of products PCR after sequential amplification was performed using the BigDye XTerminator Purification Kit Applied Biosystems (USA) according to the manufacturer's protocol. The obtained purified samples were analyzed by direct automatic sequencing on the device ABI Prism 3130 Applied Biosystems (USA).

9127. Технічні характеристики

Для сиквенування екзонів генів MUT, MMAA, IVD та GCDH продукти ПЛР (проампліфіковані екзони) були очищені з використанням колонкової гель-екстракції. Після цього була проведена сиквенсова ампліфікація отриманих очищених продуктів ПЛР з використанням набору реагентів BigDye Terminator v3.1 cycle sequencing kit Applied Biosystems (США) окремо з праймером F(forward) та окремо з праймером R(reverse) відповідно до протоколу виробника. Програма сиквенсової ампліфікації (первинна денатурація – 96 °C, 5 хв.; 25 циклів: денатурація – 96 °C, 10 сек., відпал – 55 °C, 5 сек., елонгація – 60 °C, 4хв.) Друга очистка продуктів ПЛР після проведення сиквенсової ампліфікації здійснювалась з використанням набору реактивів BigDye XTerminator Purification Kit Applied Biosystems (США), відповідно до протоколу виробника. Отримані очищені зразки були проаналізовані шляхом прямого автоматичного сиквенування на приладі ABI Prism 3130 Applied Biosystems (США).

9128. Техніко-економічний чи соціальний ефект

Оптимізація стратегії лабораторного обстеження дітей з підозрою на СПОАА в Україні шляхом використання нових референтних інтервалів, критеріїв розмежування вторинних та первинних змін рівня метаболітів, а також урахуванням генетичних особливостей цієї патології, дозволить швидше та ефективніше виявляти ці порушення, а також знизити рівень дитячої смертності та інвалідизації в Україні.

5490. Об'єкти інтелектуальної власності

не має

9156. Основні переваги порівняно з існуючими технологіями

Використання запропонованого нами способу визначення генетичних перебудов у генах MUT, MMAA, IVD та GCDH методом автоматичного секвенування за Сенгером з метою вивчення молекулярно-генетичних особливостей спектру мутацій, які спричиняють дані спадкові захворювання, дозволить забезпечити найоптимальніший алгоритм молекулярно-генетичної діагностики у пацієнтів з органічними ацидеміями з України. Окрім того, такі дослідження дозволять проводити ДНК-діагностику, в тих випадках, коли обстеження за метаболічними показниками є неможливим через застосування до пацієнтів таких екстрених заходів як переливання крові, парентеральне харчування.

9155. Галузь застосування

Діяльність в сфері охорони здоров’я людини

9158. Інформація щодо потенційних ринків збуту технології

Україна, заклади охорони здоров’я

9160. Інформація щодо потенційних ринків збуту продукції, виробленої з використанням технології

Україна, заклади охорони здоров’я

9157. Ступінь відпрацювання технології

– якщо технологічну документацію розроблено за результатами приймальних випробувань дослідного зразка - 9157/O1

– 9157/TRL9 - виробництво з використанням технології повністю запущене

5535. Умови поширення в Україні

53 - за договірною ціною

5211. Умови передачі зарубіжним країнам

63 - за договірною ціною

6012. Орієнтовна вартість технології та витрат на впровадження: 20 тис. дол.

6013. Особливі умови впровадження технології

Необхідна наявність високотехнологічного обладнання (генетичний аналізатор)

Підсумкові відомості

5634. Індекс УДК: 616.8:616.001, 612.419-0143:616.8-001.001.891.57

5616. Коди тематичних рубрик НТІ: 76.29.42.17

6111. Керівник юридичної особи: Бутенко Геннадій Михайлович

6210. Науковий ступінь, вчене звання керівника юридичної особи: (д. мед. н., професор, акад.)

6120. Керівник НДДКР

1 - українською мовою

Горовенко Наталія Григорівна

2 - англійською мовою

Gorovenko Natalia Grygorivna

6228. Науковий ступінь, вчене звання керівника НДДКР: (д. мед. н., професор, член-кор.)

6140. Керівник структурного підрозділу МОН України: Чайка Дар'я Юріївна

Тел.: +38 (044) 287-82-55
Email.: chayka@mon.gov.ua

6142. Реєстратор: Іванов Олексій Васильович