

Реєстраційна картка технології (РКТ)

5436. Державний реєстраційний номер: 0621U000141

5517. № Держреєстрації НДДКР: 0119U000146

5256. Особливі позначки: 5

9000. Походження технології: С

9159. Договір: Стаття 1107. Види договорів щодо розпоряджання майновими правами інтелектуальної власності : 3) договори про створення за замовленням і використання об'єкта права інтелектуальної власності: Договір на виконання наукової роботи № 22.П1/2019/237 між ДУ «ІПАГ ім. акад. О.М. Лук'янової НАМНУ» та НАМНУ. Договір на виконання наукової роботи № 22.П2/2020/222 між ДУ «ІПАГ ім. акад. О.М. Лук'янової НАМНУ» та НАМНУ. Договір на виконання наукової роботи № 22.П3/2021/208 між ДУ «ІПАГ ім. акад. О.М. Лук'янової НАМНУ» та НАМНУ.



Відомості про заявника технології

2459. Код ЄДРПОУ (або реєстраційний номер облікової картки платника податків для фізичних осіб): 02012022

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

1 - українською мовою

Державна установа "Інститут педіатрії, акушерства і гінекології ім. академіка О. М. Лук'янової Національної академії медичних наук України"

2 - англійською мовою

State Institution "Institute of pediatrics, obstetrics and gynecology named after acad. O. M. Luk'yanova of National academy of medical sciences of Ukraine"

2358. Скорочене найменування юридичної особи: ДУ "ІПАГ ім. акад. О. М. Лук'янової НАМНУ"

2655. Місцезнаходження: вул. П. Майбороди, буд. 8, м. Київ, Київ, 04050, Україна

2934. Телефон / Факс: 380444838067; 380444838048; 380444838026

2394. Адреса електронної пошти/веб-сайт: ipag@ukr.net; <http://ipag-kiev.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): 02012022

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

1 - українською мовою

Державна установа "Інститут педіатрії, акушерства і гінекології ім. академіка О. М. Лук'янової Національної академії медичних наук України"

3 - англійською мовою

State Institution "Institute of pediatrics, obstetrics and gynecology named after acad. O. M. Luk'yanova of National academy of medical sciences of Ukraine"

2360. Скорочене найменування юридичної особи: ДУ "ІПАГ ім. акад. О. М. Лук'янової НАМНУ"

2656. Місцезнаходження: вул. П. Майбороди, буд. 8, м. Київ, Київ, 04050, Україна

2935. Телефон / Факс: 380444838067; 380444838048; 380444838026

2395. Адреса електронної пошти/веб-сайт: ipag@ukr.net; <http://ipag-kiev.org.ua/>

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

Джерела, напрями та обсяги фінансування

7700. КПКВК: 6561040

7201. Напрямок фінансування: 2.2 - прикладні дослідження і розробки

Код джерела фінансування	Обсяг фінансування, тис. грн.
7711	2 453,30
7713	2 453,30

Терміни виконання роботи

7553. Початок виконання НДДКР: 01.2019

7362. Закінчення виконання НДДКР: 12.2021

Відомості про технологію

9027. Назва технології

1 - українською мовою

Алгоритм генетичної діагностики епілептичних енцефалопатій з розладами аутистичного спектру у дітей

3 - англійською мовою

Algorithm for genetic diagnosis of epileptic encephalopathies with autism spectrum disorders in children

9125. Опис технології

1. Мета, для досягнення якої розроблено чи придбано технологію

Зменшення частоти інвалідності та покращення якості життя дітей з епілептичними енцефалопатіями та розладами аутистичного спектру.

2. Основна суть технології

Проведено молекулярно-генетичне дослідження причин розвитку епілептичних енцефалопатій у дітей з розладами аутистичного спектру за допомогою методу повноекзомного секвенування. Доведено, що в основі епілептичних енцефалопатій з розладами аутистичного спектру лежать генетичні мутації, що порушують процеси розвитку нервової системи та призводить до формування структурних змін головного мозку. Мутації у генах, що кодують білки задіяні у розвитку нервової системи у поєднанні зі структурними змінами головного мозку призводять до появи персистуючої міжкільцевої епілептиформної активності. Епілептиформна активність визнана фактором, що порушує процеси

синаптичної пластичної та формування нервових мереж. Своєчасне встановлення генетичної етіології розладу дозволяє проводити підбір таргетної терапії, направленої на зниження частоти нападів та індексу епілептиформної активності та попередження формування когнітивного дефекту.

3. Анотований зміст

Встановлено, що епілептичні енцефалопатії з розладами аутистичного спектру є мультифакторною патологією, що формується на фоні генетичних мутацій, які виникають під впливом несприятливих екологічних чинників. На підставі аналізу даних літератури, розроблено алгоритм генетичної діагностики при епілептичних енцефалопатіях з розладами аутистичного спектру та доведено, ефективність методу повноекзомного секвенування у визначенні етіології даного розладу. Отримані результати поглибили розуміння механізму розвитку епілептичної енцефалопатії з розладами аутистичного спектру, та створили підґрунтя для вдосконалення існуючих технологій попередження формування інвалідності, починаючи з перших тижнів після дебюту захворювання.

4. Проблеми, які технологія дає змогу вирішувати

Створено підґрунтя для вдосконалення існуючих технологій попередження формування інвалідності та важкого когнітивного дефіциту у дітей з епілептичними енцефалопатіями та розладами аутистичного спектру, починаючи з перших тижнів після дебюту захворювання.

5. Ознаки новизни технології

Визначено, що в основі розвитку епілептичних енцефалопатій з розладами аутистичного спектру лежать генетичні мутації, що призводять до розвитку структурних порушень головного мозку та персистуючої епілептиформної активності. Доведено ефективність повноекзомного секвенування у встановленні етіології епілептичних енцефалопатій з розладами аутистичного спектру у дітей.

6. Складові технології

Каріотипування, метод хромосомного мікрометричного аналізу, метод секвенування наступної генерації, моногенне тестування, панельне тестування, повноекзомне секвенування, повногеномне секвенування.

Опис технології англійською мовою

Molecular-genetic study of the causes of epileptic encephalopathy in children with an autistic spectrum disorder using whole exome sequencing method was performed. It is proved that at the basis of epileptic encephalopathies with autistic spectrum disorders in children are genetic mutations that injure the processes of development of the nervous system and leads to the structural brain abnormalities. Mutations in the genes that encode proteins are involved in the development of the nervous system in combination with structural changes in the brain lead to the appearance of persistent interictal epileptiform activity. Epileptiform activity is recognized as a factor that violates the processes of synaptic plastic and the formation of neuronal networks. Timely establishment of genetic etiology of the disorder allows to select target therapy aimed at reducing the frequency of seizures and the index of epileptiform activity and prevention of development of a cognitive deficit in children.

9127. Технічні характеристики

Застосовані технічні засоби та лабораторні методи; точність вимірів; якість математико-статистичної обробки даних; чутливість, специфічність, безпечність.

9128. Техніко-економічний чи соціальний ефект

Розробка алгоритму генетичної діагностики епілептичних енцефалопатій з розладами аутистичного спектру у дітей сприятиме створенню підґрунтя для вдосконалення існуючих технологій попередження формування інвалідності та важкого когнітивного дефіциту у дітей з даною патологією, починаючи з перших тижнів після дебюту захворювання.

5490. Об'єкти інтелектуальної власності

Пат. 143480 Україна. Спосіб діагностики порушень мови у дітей раннього віку та дошкільного віку з розладами аутистичного спектру. / автор(и): Кирилова Л.Г., Мірошников О.О., Ткачук Л.І., Юзва О.О., Робак Х.О. - патентовласник: ДУ «ІПАГ ім. акад. О.М. Лук'янової НАМНУ»; дата подання заявки: 27.07.2020.

9156. Основні переваги порівняно з існуючими технологіями

На підставі поглибленого вивчення епілептичних енцефалопатій з розладами аутистичного спектру отримані нами дані свідчать про високу частоту виявлення патогенних генетичних мутацій у дітей за результати генетичного обстеження у 85% що сприяє постановці остаточного діагнозу, а також більш цілеспрямованому підбору та призначення протиепілептичної таргетної терапії. Головним досягненням є застосування спеціальних діагностичних панелей для визначення найбільш частих мутацій, що викликають генетичні епілептичні енцефалопатії, виправдано у дітей з проявами

PAC.

9155. Галузь застосування

Медицина (педіатрія, дитяча неврологія, дитяча психіатрія)

9158. Інформація щодо потенційних ринків збуту технології

Медичні заклади України та ближнього зарубіжжя (дитячі клініки, відділення дитячої неврології та психіатрії)

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

Медичні заклади України та ближнього зарубіжжя (дитячі клініки, відділення дитячої неврології та психіатрії)

9157. Ступінь відпрацювання технології

– 9157/TRL2 - сформульовано технологічні рішення

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: 1460.5 тис. грн.

6013. Особливі умови впровадження технології

спеціалізоване обладнання у дитячих клініках, відділеннях дитячої неврології та психіатрії

Підсумкові відомості

5634. Індекс УДК: 616.853, 616.853+616.831-002+616.89-008.485-053.33

5616. Коди тематичних рубрик НТІ: 76.29.52.37

6111. Керівник юридичної особи: Антипкін Юрій Геннадійович

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

6120. Керівник НДДКР

1 - українською мовою

Кирилова Людмила Григорівна

2 - англійською мовою

Kurylova Lyudmyla G.

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

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