# Реєстраційна картка технології (РКТ)

**5436. Державний реєстраційний номер:** 0620U000060

**5517. № Держреєстрації НДДКР:** 0117U000624

**5256. Особливі позначки:** 5

**9000. Походження технології:** С

**9159. Договір:** Немає

## Відомості про заявника технології

**2459. Код ЄДРПОУ (або реєстраційний номер облікової картки платника податків для фізичних осіб):** 04837835

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

1 - українською мовою

Державна установа "Національний науковий центр радіаційної медицини Національної академії медичних наук України"

2 - англійською мовою

State Institution "National Research Centre For Radiation Medicine of National Academy of Medical Sciences of Ukraine"

**2358. Скорочене найменування юридичної особи:** ННЦРМ НАМН України

**2655. Місцезнаходження:** вул. Юрія Іллєнка, 53, м. Київ, Київська обл., 04050, Україна

**2934. Телефон / Факс:** 380444830637

**2394. Адреса електронної пошти/веб-сайт:** nncrm_doc@i.ua; http://nrcrm.gov.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):** 04837835

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

1 - українською мовою

Державна установа "Національний науковий центр радіаційної медицини Національної академії медичних наук України"

3 - англійською мовою

State Institution "National Research Centre For Radiation Medicine of National Academy of Medical Sciences of Ukraine"

**2360. Скорочене найменування юридичної особи:** ННЦРМ НАМН України

**2656. Місцезнаходження:** вул. Юрія Іллєнка, 53, м. Київ, Київська обл., 04050, Україна

**2935. Телефон / Факс:** 380444830637

**2395. Адреса електронної пошти/веб-сайт:** nncrm_doc@i.ua; http://nrcrm.gov.ua/

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

## Джерела, напрями та обсяги фінансування

**7700. КПКВК:** 6561040

**7201. Напрям фінансування:** 2.1 - фундаментальні наукові дослідження

| Код джерела фінансування | Обсяг фінансування, тис. грн. |
|---|---|
| 7711 | 507,50 |
| 7713 | 507,50 |

## Терміни виконання роботи

**7553. Початок виконання НДДКР:** 01.2017

**7362. Закінчення виконання НДДКР:** 12.2019

## Відомості про технологію

**9027. Назва технології**

1 - українською мовою

Оцінка носійства мутації в генах BRCA1/2 у пацієнтів, які зазнали впливу іонізуючої радіації внаслідок аварії на ЧАЕС

3 - англійською мовою

Evaluation of mutation carrier in genes BRCA1/2 in patients expozed to ionizing radiation due to the Chernobyl accident

**9125.Опис технології**

**1. Мета, для досягнення якої розроблено чи придбано технологію**

Метою технології є виявлення осіб з мутаціями в генах BRCA1/2 за допомогою комбінації методів бальної оцінки та молекулярно-генетичного аналізу.

**2. Основна суть технології**

Технологія дозволяє відокремити з високою вірогідністю осіб – носіїв мутації в генах BRCA1/2 враховуючи, в тому числі, фактор радіаційного навантаження до 16 років. На першому етапі проводиться медико-генетичне консультування (МГК), детально збирається анамнестична інформація, вивчаються дані історій хвороб та амбулаторних карт щодо онкологічної патології пробанда та членів його родини. Для кожної пацієнтки складається родовід виходячи із даних про 3-4 покоління, включаючи відомості про батьків, дітей, сибсів та прабатьків. Після проведення МГК розраховують вірогідність носійства патогенних алелей BRCA1/2 за розробленою нами бальною системою. На третьому етапі проводиться молекулярно-генетичне визначення мутацій в генах BRCA1/2 тільки у пацієнтів, які досягли дискримінаційного порогу ≥ 12 балів.

**3. Анотований зміст**

Поставлена задача оцінки носійства мутацій в генах BRCA1/2, в тому числі у пацієнтів, які зазнали впливу ІР внаслідок аварії на ЧАЕС, вирішується шляхом комбінації скринінгового етапу визначення вірогідних носіїв патогенних алелей в генах BRCA1/2 – оцінки за бальною системою зібраної детальної інформації щодо онкологічних захворювань в родині пробанда та віку маніфестації РЯ, РМЗ, РПЗ та РПМЗ, даних щодо віку на момент першого впливу ІР, зокрема для хворих на РЯ у віці до 16 років, та ручного підрахунку балів. Молекулярно-генетичне визначення мутацій в генах BRCA1/2 проводиться тільки у пацієнтів, які досягли дискримінаційного порогу ≥ 12 балів.

**4. Проблеми, які технологія дає змогу вирішувати**

Молекулярно-генетичне визначення мутацій в генах BRCA1/2 проводиться тільки у пацієнтів, які досягли дискримінаційного порогу ≥ 12 балів, що дає можливість оптимізувати витрати коштів, часу та людських ресурсів на проведення молекулярної діагностики.

**5. Ознаки новизни технології**

Молекулярно-генетичний аналіз наявності мутаційних змін проводиться тільки в когорті пацієнтів, які досягли дискримінаційного порогу ≥ 12 балів після проведення скринінгового дослідження за розробленою бальною системою, яка включає оцінку за одним та більше випадками РЯ, РМЗ, РПЗ та РПМЗ в родоводі з зазначенням віку захворювань та віку на момент першого впливу ІР у хворих на РЯ та/або РМЗ, включаючи родичів І-го, ІІ-го та ІІІ-го рівнів споріднення.

**6. Складові технології**

Скринінгове дослідження пацієнтів за розробленою бальною системою, виділення геномної ДНК з периферичної крові

пацієнтів, проведення алель-специфічної мультиплексної полімеразної ланцюгової реакції (ПЛР) з подальшим гель-електрофорезом та аналізом молекулярної ваги продуктів ампліфікації для визначення мажорних мутацій в генах BRCA1/2.

**Опис технології англійською мовою**

The utility model is based on the task of identifying individuals with mutations in BRCA1 / 2 genes through a combination of scoring and molecular genetic testing. This combination allows, with the help of the scoring system, to isolate with high likelihood of mutation carriers in BRCA1 / 2 genes. Molecular genetic analysis of the mutational status of BRCA1 / 2 genes is performed only among patients selected at the previous stage, only in patients who have reached a discriminatory threshold of ≥ 12 points, which allows optimizing the costs, time and human resources needed for molecular diagnostics.

**9127. Технічні характеристики**

Спосіб оцінки носійства мутацій в генах BRCA1/2 у пацієнтів, які зазнали впливу іонізуючої радіації внаслідок аварії на ЧАЕС, включає в себе виділення геномної ДНК з периферичної крові пацієнтів, алель-специфічну мультиплексну ПЛР з подальшим гель-електрофорезом та аналіз молекулярної ваги продуктів ампліфікації для визначення мажорних мутацій – 185delAG, 5382insC, 4153 delA, 300 T>G та 6174delT в генах BRCA1/2.

**9128. Техніко-економічний чи соціальний ефект**

Згідно технології молекулярно-генетичне визначення мутацій в генах BRCA1/2 проводиться тільки у відібраній групі пацієнтів, що дає можливість суттєво (приблизно на 50-60% ) зменшити витрати коштів, часу та людських ресурсів на проведення молекулярної діагностики.

**5490. Об'єкти інтелектуальної власності**

Подана заява про видачу патенту України № u 2019 11480, дата реєстрації 27.11. 2019 р. Заявник - ДУ "Національний науковий центр радіаційної медицини НАМН України". Назва корисної моделі: Спосіб оцінки носійства мутації в генах BRCA1/2 у пацієнтів, які зазнали впливу іонізуючої радіації внаслідок аварії на ЧАЕС

**9156. Основні переваги порівняно з існуючими технологіями**

Виявлення мутацій у генах BRCA1 і BRCA2 є витратним і трудомістким завданням. Технологія дозволяє виокремити групу ризику і лише для пацієнтів цієї групи проводити молекулярно-генетичне діагностування вказаних мутацій, що дозволяє суттєво зменшити витрати коштів, часу та людських ресурсів на проведення молекулярної діагностики.

**9155. Галузь застосування**

Технологія може бути використана в практиці медико-генетичного консультування, при проведенні науково-практичних досліджень в медицині, радіаційній генетиці та онкології.

**9158. Інформація щодо потенційних ринків збуту технології**

Україна

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

Україна

**9157. Ступінь відпрацювання технології**

– 9157/TRL4 - перевірено прототип в лабораторії, технологію перевірено в лабораторії

– якщо технологічну документацію розроблено за результатами лабораторних випробувань дослідного зразка - 9157/Л

**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**: 600 тис. грн.

**6013. Особливі умови впровадження технології**

Наявність лікарів-генетиків, спеціалістів з молекулярно-генетичних досліджень (лікарів або біологів), наявність обладнання для молекулярно-генетичних досліджень.

## Підсумкові відомості

**5634. Індекс УДК:** 577.2, УДК 618.19-006:616-001. 28:575 (083.13)

**5616. Коди тематичних рубрик НТІ:** 34.15

**6111. Керівник юридичної особи:** Базика Дмитро Анатолійович

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

**6120. Керівник НДДКР**

1 - українською мовою

Клименко Сергій Вікторович

2 - англійською мовою

Klymenko Sergiy Viktorovych

**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