

Реєстраційна картка технології (РКТ)

5436. Державний реєстраційний номер: 0625U000065

5517. № Держреєстрації НДДКР: 0121U111585

5256. Особливі позначки: 5

9000. Походження технології: С

9159. Договір: Договір від 16.01.2024 №32.ПЗ/2024/272 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): 44884985

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

1 - українською мовою

Державна установа "Національний науковий центр "Інститут кардіології, клінічної та регенеративної медицини імені академіка М.Д. Стражеска Національної академії медичних наук України"

2 - англійською мовою

State Institution "National Scientific Center "The M.D. Strazhesko Institute of Cardiology, Clinical and Regenerative Medicine of the National Academy of Medical Sciences of Ukraine"

2358. Скорочене найменування юридичної особи: ДУ "Національний науковий центр ім. акад. М.Д. Стражеска НАМН України"

2655. Місцезнаходження: вул. Святослава Хороброго, буд. 5, м. Київ, Київ, 03151, Україна

2934. Телефон / Факс: 380442757677; 380442756622

2394. Адреса електронної пошти/веб-сайт: stragh.cardio@gmail.com; <https://strazhesko.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): 44884985

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

1 - українською мовою

Державна установа "Національний науковий центр "Інститут кардіології, клінічної та регенеративної медицини імені академіка М.Д. Стражеска Національної академії медичних наук України"

3 - англійською мовою

State Institution "National Scientific Center "The M.D. Strazhesko Institute of Cardiology, Clinical and Regenerative Medicine of the National Academy of Medical Sciences of Ukraine"

2360. Скорочене найменування юридичної особи: ДУ "Національний науковий центр ім. акад. М.Д. Стражеска НАМН України"

2656. Місцезнаходження: вул. Святослава Хороброго, буд. 5, м. Київ, Київ, 03151, Україна

2935. Телефон / Факс: 380442757677; 380442756622

2395. Адреса електронної пошти/веб-сайт: stragh.cardio@gmail.com; <https://strazhesko.org.ua>

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

Джерела, напрями та обсяги фінансування

Код джерела фінансування	Обсяг фінансування, тис. грн.
7711	3 973,00
7713	3 973,00

Терміни виконання роботи

7553. Початок виконання НДДКР: 01.2022

7362. Закінчення виконання НДДКР: 12.2024

Відомості про технологію

9027. Назва технології

1 – українською мовою

Технологія фокусованої молекулярно-генетичної діагностики нейронального цероїдного ліпофусцинозу 2 типу

3 – англійською мовою

Technology of targeted molecular genetic diagnostics of neuronal ceroid lipofuscinosis type 2

9125.Опис технології

1. Мета, для досягнення якої розроблено чи придбано технологію

Підвищити точність та економічну ефективність діагностики нейронального цероїдного ліпофусцинозу 2 типу (НЦЛ2) шляхом цілеспрямованого аналізу поширених мутацій гена TPP1.

2. Основна суть технології

Основна суть технології полягає у визначенні поширених мутацій в гені TPP1. Замість секвенування всього гена, технологія зосереджується на ділянках із найпоширенішими мутаціями, які зустрічаються у 86% пацієнтів з НЦЛ2 в Україні. Це значно спрощує діагностичний процес, скорочує час і витрати.

3. Анотований зміст

В Україні на сьогодні основним методом молекулярно-генетичної діагностики НЦЛ2 є секвенування гена TPP1. Для спрощення майбутнього генетичного тестування пацієнтів із дефіцитом TPP1 пропонується проводити аналіз на такі мутації в гені TPP1: p.Arg208* (або c.622C>T, екзон 6), p.Leu560Thrfs*47 (або c.1678_1679del, екзон 13), c.509-1G>C (інтрон 5) та, для пацієнтів із північно-західного регіону України, також на p.Ser475Leu (або c.1424C>T, екзон 11). Наразі ці чотири найпоширеніші українські мутації складають 86% визначених патологічних алелей гена TPP1та виявлені принаймні в одному алелі у всіх українських родинах з НЦЛ2.

4. Проблеми, які технологія дає змогу вирішувати

Технологія дозволяє вирішити основні проблеми сучасної діагностики НЦЛ2, зокрема скоротити тривалість молекулярно-генетичної діагностики за рахунок фокусування на поширених мутаціях, знизити вартість тестування порівняно з повним секвенування гена TPP1та забезпечити доступність діагностики навіть у лабораторіях, які не мають дорогого обладнання для секвенування.

5. Ознаки новизни технології

Завдяки фокусуванню на поширених мутаціях гена TPP1, які становлять близько 86% випадків НЦЛ2 в Україні, що дозволяє адаптувати діагностику до національного генетичного профілю. Технологія забезпечує швидкість аналізу, є економічно доступною завдяки мінімізації витрат на реагенти та обладнання, та може бути впроваджена в лабораторіях з базовим технічним забезпеченням. Технологія інтегрується в клінічну практику, сприяє прискоренню встановлення діагнозу та створює можливості для формування національної бази даних генетичних варіантів пацієнтів з НЦЛ2, що відкриває перспективи для подальших досліджень і персоналізованої медицини.

6. Складові технології

Виділення ДНК із біологічного матеріалу, ампліфікація фрагментів гена TPP1 та визначення точкових мутацій (p.Arg208*, p.Leu560Thrfs*47, c.509-1G>C, p.Ser475Leu) доступними методиками, інтерпретація результатів генотипування.

Опис технології англійською мовою

In Ukraine, the primary method of molecular-genetic diagnosis of CLN2 to date is TPP1 gene sequencing. To simplify future genetic testing for patients with TPP1 deficiency, it is proposed to analyze the following variants in the TPP1 gene: p.Arg208* (or c.622C>T, exon 6), p.Leu560Thrfs*47 (or c.1678_1679del, exon 13), c.509-1G>C (intron 5), and, for patients from the northwestern region of Ukraine, also p.Ser475Leu (or c.1424C>T, exon 11). Currently, these four most common Ukrainian mutations account for 86% of identified pathogenic alleles of the TPP1 gene and are present in at least one allele in all Ukrainian families with CLN2.

9127. Технічні характеристики

Технічні характеристики технології ґрунтуються на визначенні зазначених поширених мутацій в гені TPP1 у пацієнтів з підозрою на НЦЛ2 або з вже діагнованим дефіцитом ферменту TPP1 (або їх родичів). Потребує медико-генетичного консультування.

9128. Техніко-економічний чи соціальний ефект

Запропонована технологія значно знижує витрати на діагностику та прискорює її процес. Оскільки метод можна впровадити в лабораторіях з базовим технічним обладнанням, він доступний навіть для віддалених регіонів, що зменшує навантаження на медичні заклади. Зниження вартості тестування робить діагностику доступнішою для пацієнтів з різних соціальних груп та регіонів.

5490. Об'єкти інтелектуальної власності

Немає.

9156. Основні переваги порівняно з існуючими технологіями

Основна перевага запропонованої технології порівняно з існуючими методами, що базуються на секвенуванні гена TPP1, полягає у значному зниженні вартості діагностики. Крім того, цей метод забезпечує швидший процес діагностики.

9155. Галузь застосування

Охорона здоров'я.

9158. Інформація щодо потенційних ринків збуту технології

Зклади охорони здоров'я в Україні та за кордоном.

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

Зклади охорони здоров'я в Україні та за кордоном.

9157. Ступінь відпрацювання технології

- якщо технологічну документацію розроблено за результатами лабораторних випробувань дослідного зразка – 9157/Л
- 9157/TRL4 – перевірено прототип в лабораторії, технологію перевірено в лабораторії

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: 30 тис. грн.

6013. Особливі умови впровадження технології

Необхідна наявність обладнання, реактивів та кваліфікованого персоналу для розробки протоколів та подальшого молекулярно-генетичного тестування.

Підсумкові відомості

5634. Індекс УДК: 61:575, 612.683+612.433.65-018+616.8

5616. Коди тематичних рубрик НТІ: 76.03.39

6111. Керівник юридичної особи: Коваленко Володимир Миколайович

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 Grigorivna

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

6140. Керівник структурного підрозділу МОН України:

Петровський Андрій Іванович

Тел.: +38 (044) 287-82-68

Email: andrii.petrovskyi@mon.gov.ua

6142. Реєстратор: Оліневич Ірина Василівна