

## Реєстраційна картка технології (РКТ)

5436. Державний реєстраційний номер: 0624U000117

5517. № Держреєстрації НДДКР: 0122U000420

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): 02012013

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

1 - українською мовою

Державна установа "Інститут ендокринології та обміну речовин ім. В. П. Комісаренка Національної академії медичних наук України"

2 - англійською мовою

State Institution "V.P. Komissarenko Institute of Endocrinology and Metabolism of the National academy of medical sciences of Ukraine"

2358. Скорочене найменування юридичної особи: ДУ "ІЕОР НАМН"

2655. Місцезнаходження: вул. Вишгородська, буд. 69, м. Київ, Київ, 04114, Україна

2934. Телефон / Факс: 380444303694

2394. Адреса електронної пошти/веб-сайт: endocrinology.kiev@gmail.com; http://iem.net.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): 02012013

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

1 - українською мовою

Державна установа "Інститут ендокринології та обміну речовин ім. В. П. Комісаренка Національної академії медичних наук України"

3 - англійською мовою

State Institution "V.P. Komissarenko Institute of Endocrinology and Metabolism of the National academy of medical sciences of Ukraine"

2360. Скорочене найменування юридичної особи: ДУ "ІЕОР НАМН"

2656. Місцезнаходження: вул. Вишгородська, буд. 69, м. Київ, Київ, 04114, Україна

2935. Телефон / Факс: 380444303694

2395. Адреса електронної пошти/веб-сайт: endocrinology.kiev@gmail.com; http://iem.net.ua/

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

### Джерела, напрями та обсяги фінансування

7700. КПКВК: 6561040

7201. Напрямок фінансування: 2.1 - фундаментальні наукові дослідження

Код джерела фінансування	Обсяг фінансування, тис. грн.
7711	1 202,50
7713	1 202,50

## Терміни виконання роботи

7553. Початок виконання НДДКР: 01.2022

7362. Закінчення виконання НДДКР: 12.2024

## Відомості про технологію

### 9027. Назва технології

1 - українською мовою

Спосіб визначення ризику розвитку ідіопатичної низькорослості у дітей з відставанням у рості.

3 - англійською мовою

The method of determining the risk of developing idiopathic short stature in children with growth retardation.

### 9125.Опис технології

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

Створення та відпрацювання методу визначення ризику розвитку ідіопатичної низькорослості (ІПН) в залежності від розподілу частот алелей і генотипів поліморфного локусу rs1544410 BsmI гена рецептора вітаміну D.

#### 2. Основна суть технології

Визначення ризику розвитку ідіопатичної низькорослості (ІПН) у дітей ґрунтується на визначенні в плазмі крові алелей і генотипів поліморфного локусу rs1544410 BsmI гена рецептора вітаміну D за допомогою методу полімеразної ланцюгової реакції з наступним аналізом довжини рестрикційних фрагментів при виявленні їх шляхом електрофорезу в агарозному гелі. Визначають розподілення частот алелей та генотипів поліморфного локусу (rs1544410) гена Bsm I. Носійство алелі А поліморфного локусу rs1544410 Bsm I гена рецептора вітаміну D (VDR) достовірно асоціюється з ризиком розвитку ідіопатичної низькорослості  $OR=2,5,16$  (95%CI 2,68-9,95;  $p<0,01$ ), незважаючи на ідеальний розподіл генотипів.

#### 3. Анотований зміст

У дітей, хворих на ідіопатичну низькорослість, визначають розподілення частот алелей та генотипів поліморфного локусу (rs1544410) гена Bsm I. За наявності гетерозиготного поліморфізму G/A ризик достовірно високий; при патологічному варіанті A/A – ризик ІПН достовірно зростає. Носійство патологічної алелі А поліморфного локусу rs1544410 BsmI гена VDR асоціюється з ризиком розвитку ІПН, незважаючи на ідеальний розподіл генотипів. У дітей з ІПН за наявності генотипу G/G ризик достовірно знижується; за умов наявності гетерозиготного поліморфізму G/A ризик достовірно високий; при патологічному варіанті A/A – ризик ІПН достовірно зростає. У групі пацієнтів переважали гетерозиготи G/A (51%), а у контрольній – гомозиготи G/G (66%). У той же час у дітей із ІПН кількість гомозигот G/G була у 4,5 рази нижчою, порівняно з контролем. Патологічні гомозиготи A/A переважали у групі хворих у 3,2 рази. У дітей-гомозигот A/A виявлено дефіцит віт. D, а в дітей-гетерозигот G/A виявлено його недостатність.

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

Даний спосіб дозволяє розширити арсенал методів ранньої діагностики та диференціальної діагностики ідіопатичної низькорослості, визначення пацієнтів, що становлять групу ризику з розвитку ІПН з метою призначення оптимального патогенетичного, своєчасного і найбільш ефективного лікування. При цьому цей спосіб є сучасним, доступним, інформативним.

#### 5. Ознаки новизни технології

Новизна методики полягає у створенні принципово нового способу оцінки ризику ідіопатичної низькорослості та вперше дозволяє визначити специфічні маркери високого ризику виникнення ідіопатичної низькорослості. Водночас цей спосіб є простим у виконанні та інформативним.

#### 6. Складові технології

Дітям з відставанням у рості внаслідок ідіопатичної низькорослості (ІПН) у плазмі крові методом полімеразної ланцюгової реакції з наступним аналізом довжини рестрикційних фрагментів визначають Bsm I поліморфізм гена VDR (rs1544410). Головним алелем в групі досліджуваних є А. Виявлення у пацієнта патологічної алелі А поліморфного локусу rs1544410 BsmI гена VDR достовірно асоціюється з ризиком ІПН. В той же час, частота мінорного алеля G у пацієнтів у 2,2 рази нижча. У пацієнтів із ІПН та за наявності генотипу G/G ризик даної патології достовірно знижується; при наявності гетерозиготного поліморфізму G/A ризик ІПН достовірно високий; при патологічному варіанті А/А – ризик ІПН достовірно зростає. У дітей із ІПН кількість гомозигот G/G - у 4,5 рази нижча. Патологічні гомозиготи А/А переважають у групі хворих у 3,2 рази. Аналіз свідчить, що носійство алелі А поліморфного локусу Bsm I гена рецептора вітаміну D достовірно асоціюється з ризиком ІПН.

#### **Опис технології англійською мовою**

The aim of the technology is to create a method for early detection of idiopathic short stature (ISS) risk in children with growth retardation. In children with ISS, the distribution of allele frequencies and genotypes of the polymorphic locus (rs1544410) of the Bsm I gene is determined in blood by polymerase chain reaction method. In the presence of a heterozygous G/A polymorphism, the risk is reliably high; with the pathological variant A/A – the risk of ISS increases reliably. Carrying the A allele of the polymorphic Bsm I of the VDR gene is significantly associated with the risk of developing ISS. Children with ISS had the G/A and A/A alleles most often. The analysis of the distribution of frequencies of alleles and genotypes of the polymorphic of the Bsm I gene in patients with ISS showed that pathological A/A homozygotes prevailed in the group of patients by 3.22 times. Determination of high risk provides the basis for differential diagnosis with appropriate optimal treatment.

#### **9127. Технічні характеристики**

Дослідження алелі та генотипи поліморфного локусу (rs1544410) гена Bsm I за допомогою методу полімеразної ланцюгової реакції для встановлення ефективності та специфічності (інформативності) способу.

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

Методика є сучасним та інформативним способом. Соціальний ефект технології полягає у ранньому визначенні ризику розвитку ідіопатичної низькорослості у дитини, своєчасній та коректній диференціальній діагностиці з іншими формами відставання в рості та своєчасному вирішенні питання про доцільність або недоцільність призначення довгострокового (кілька років) лікування. У випадку недоцільно призначеної терапії зайві витрати бюджетних коштів складають приблизно 60-100 тис. грн. на рік на одну дитину (у дитини віком 3-7 років відповідно). З іншого боку, раннє визначення високого ризику виникнення ідіопатичної низькорослості у дитини 3-4 років дозволяє заощадити приблизно  $\geq$  40-50 тис. грн. на рік на одну дитину (в порівнянні, якщо діагноз буде встановлений після 7-річного віку). Такі пацієнти, на відміну від пацієнтів з соматотропною недостатністю, не потребують високих доз препаратів рекомбінантного гормону росту та дуже тривалих термінів лікування, що сприяє економії витрат на лікування.

#### **5490. Об'єкти інтелектуальної власності**

Немає.

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

Основні переваги технології порівняно з існуючими полягають у тому, що технологія дозволяє своєчасно визначити ризик розвитку ідіопатичної низькорослості у дитини, своєчасно та швидко провести диференціальну діагностику з іншими формами низькорослості, що дозволяє визначити схему лікування, дозу медичного препарату та тривалість його застосування. Достатньо проведення тільки одного аналізу крові для підтвердження високого ризику захворювання. Технологія є сучасною та інформативною.

#### **9155. Галузь застосування**

Медицина. Педіатрія. Ендокринологія. Медична генетика.

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

Заклади охорони здоров'я України.

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

Заклади охорони здоров'я України.

#### **9157. Ступінь відпрацювання технології**

– якщо технологічну документацію розроблено за результатами лабораторних випробувань дослідного зразка - 9157/Л  
– 9157/TRL3 - проведено першу оцінку ефективності застосування ідеї і технології, концепцію доведено експериментально

**5535. Умови поширення в Україні**

44 - за оголошеною вартістю

**5211. Умови передачі зарубіжним країнам**

64 - за оголошеною вартістю

**6012. Орієнтовна вартість технології та витрат на впровадження:** 50 тис. грн.

**6013. Особливі умови впровадження технології**

Немає.

**Підсумкові відомості**

**5634. Індекс УДК:** 616-079.4, УДК 616.432/.434-053.2-056.232]-07

**5616. Коди тематичних рубрик НТІ:** 76.29.11.17

**6111. Керівник юридичної особи:** Тронько Микола Дмитрович

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

**6120. Керівник НДДКР**

1 - українською мовою

Большова Олена Василівна

2 - англійською мовою

Bolshova Olena

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

**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