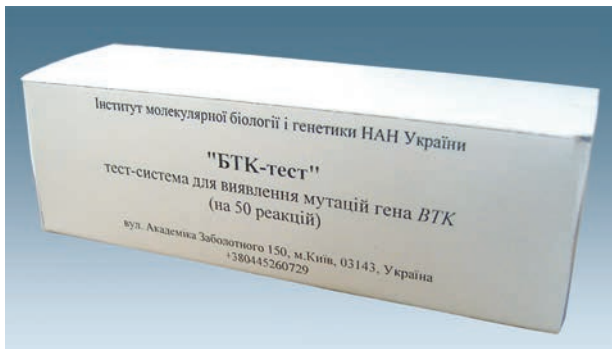


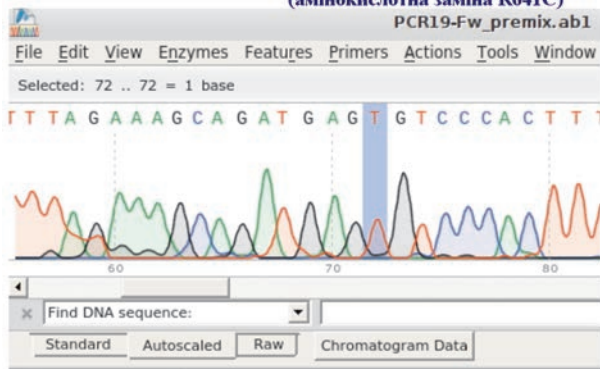
ТЕСТ-СИСТЕМА ДЛЯ ВИЯВЛЕННЯ МУТАЦІЙ ГЕНА *ВТК* У ХВОРИХ З ПЕРВИННИМИ ІМУНОДЕФІЦИТАМИ «БТК-ТЕСТ»



Тест-система для виявлення мутацій гена *ВТК* у хворих з первинними імунodefіцитами "БТК-тест"

```
Query 58 AGAAAGCAGATGAGTGTCCCACTTTC
          |||
Sbjct 2100 AGAAAGCAGATGAGCGTCCCACTTTC
```

точкова мутація с.1921 C>T
(амінокислотна заміна R641C)



Фрагмент хроматограми з виявленою мутацією с.1921 C>T R641C у пацієнта, хворого на спадкову гіпогамглобулінемію

Призначення

Молекулярно-генетична діагностика зразків крові хворих на первинні імунodefіцити (зокрема спадкової гіпогамглобулінемії) в медичних закладах України шляхом виявлення мутацій гена *ВТК*

Характеристики

Система містить набори специфічних олігонуклеотидних праймерів для виявлення мутацій гена *ВТК* за допомогою зворотно-транскриптазної полімеразної ланцюгової реакції зі прямим сиквенуванням продуктів ПЛР та протоколи їхнього застосування. Систему перевірено на клінічних зразках в закладі МОЗ України

Переваги

Аналогів в Україні немає. Використання системи дає змогу проводити молекулярно-генетичну діагностику хворих на первинні імунodefіцити на рівні світових аналогів за меншу вартість і виявляти можливих носіїв мутацій у гені *ВТК*, а в перспективі використовувати її для пренатального тестування

Рівень готовності розробки. Пропозиції до комерціалізації

IRL3, TRL5

На замовлення можлива підготовка до промислового виготовлення, а також навчання персоналу

Охорона інтелектуальної власності

IPR1, IPR2

Контактна інформація

Телегєєв Геннадій Дмитрович, Інститут молекулярної біології та генетики НАН України, +38 044 529 07 29, e-mail: g.d.telegeev@imbg.org.ua