

Zinātība “Inovatīvs ģenētiskais tests neauglības iemeslu noteikšanai “GENTERF””*

Tehnoloģijas apraksts un piedāvājuma komplekts:

In vitro diagnostikas medicīniskā ierīce (*zinātība*), kas sastāv no sekojošiem dokumentiem :

1. Metodes veikšanas princips, izmantojamā aparatūra, datu interpretācijas rokasgrāmata ar atbilstošajiem kritērijiem izstrādātu IT risinājumu;
2. Iekļauto variāciju sīks raksturojums;
3. Analītiskā jutīguma un specifiskuma pārbaudes dokumentācija;
4. Stabilitātes pētījuma dati;
5. Genterf preklīniskā pētījuma rezultāti, iekļaujot vairāk nekā 400 indivīdus ar atšķirīgiem reprodukciju saistītiem fenotipiem

Papildus reģistrēta vārdiskā preču zīme “GENTERF”, reģistrācijas numurs M 75 588, reģistrācijas datums 20.06.2020.

Sadarbībā ar vienu no vadošajām neauglības klīnikām Latvijā, pašlaik tiek veikts GENTERF ģenētiskā testa klīniskās veiktspējas pētījumus, kas noslēgsies 2022. gada 31. maijam un iegūtie rezultāti tiks nodoti licences ņēmējam bez papildus maksas.

Aktualitāte

Neauglība tiek uzskatīta par nozīmīgu sabiedrības veselības problēmu. Aptuveni katrs sestais cilvēks pasaulē, savā dzīves laikā saskarās ar neauglības problēmām. Pašlaik neauglīgo pāru diagnostika ietver bioķīmiskās un instrumentālās analīzes, kas ļauj diagnosticēt 65% neauglības iemeslu; atlikušajos 35% gadījumos, kad nav atrasts neauglības iemesls tiek veikti ģenētiskie testi¹.

Rīgas Stradiņa universitāte (RSU) ir izstrādājusi GENTERF, kas ļauj noteikt zināmās un biežākās klīniski būtiskās ģenētiskās variācijas gan vīriešiem, gan sievietēm, izmantojot vienu testa komplektu, ar kuru var noteikt biežākos ģenētiskos neauglības ģenētiskos iemeslus un reprodukcijas riska faktorus, ģenētiskos riska faktorus, kas var ietekmēt hormonālo ārstēšanu un biežāko autosomāli recesīvo slimību nesēju statusu.

Izstrādātās metodes pamatā ir cilvēka DNS analīze, izmantojot multipleksa (daudzpakāpju) polimerāzes ķēdes reakciju ar fluorescenti iezīmētiem sintētiskajiem oligonukleotīdiem (praimeriem), kas ļauj vienlaicīgi noteikt vairākas ģenētiskās variācijas. Lai to pielietotu nepieciešami polimerāzes ķēdes amplifikators, kapilāra elektroforēze, kas var noteikt fluorescentu fragmentu garumu un cits standarta molekulārās bioloģijas laboratorijas aprīkojums (automātiskās pipetes, centrifūgas, vorteksi).

¹ Cariati, F., D’Argenio, V. & Tomaiuolo, R. The evolving role of genetic tests in reproductive medicine. *J Transl Med* **17**, 267 (2019). <https://doi.org/10.1186/s12967-019-2019-8>

GENTERF izstrādes posmu apraksts un rezultāti:

- GENTERF testēšanas metode ir izstrādāta RSU Molekulārās ģenētikas zinātniskā laboratorijā, kura ir akreditēta atbilstoši ISO Medicīnas laboratorijas standartam ISO15189:2012 (LATK-633-00-2020);
- GENTERF testa analītiskais jutīgums – >99 % un specifiskums – >99 %;
- GENTERF klīniskās izpētes plāns sagatavots atbilstoši ISO 20196:2019 standartam;
- GENTERF ģenētiskā testa klīniskās veikspējas pētījumam ir saņemta Zāļu valsts aģentūras atļauja, pētījuma identificēšanas numurs Eiropas Medicīnas ierīču datu bankā EUDAMED – CIV-LV-20-12-035444;

Analītiskā jutīguma un specifiskuma noteikšanai, tika analizēti īpaši atlasīti 33 DNS paraugi ar pēc iespējas atšķirīgiem genotipiem, lai biežākām variācijām būtu iespējams pārbaudīt trīs dažādus genotipus, retākām variācijām normas un reto alēli. Pēc iespējas tika izmantoti arī akreditētu references laboratoriju piedāvātās ārējās kvalitātes kontroles shēmas, lai pārliecinātos par izstrādātas metodes veikspēju.

GENTERF priekšrocības

- Ātrāk iespējams diagnosticēt neauglības ģenētisko pamatcēloni;
- Uzlabota klīnisko lēmumu pieņemšana;
- Iespēja individuāli pielāgot ārstēšanu, pamatojoties uz testa rezultātiem;
- Zemākas vispārējās ārstēšanas izmaksas, jo tiek veikta ātrāka diagnostika un mērķtiecīga ārstēšana;
- Zemāks postnatālo patoloģiju risks, jo tiek iekļauta dažu autosomāli recesīvo pārmantoto slimību nesēja testēšana.

* Rīgas Stradiņa universitātes intelektuālo īpašumu – zinātību “Inovatīvs ģenētiskais tests neauglības iemeslu noteikšanai “Genterf”” izveidots darbības programmas “Izaugsme un nodarbinātība” 1.2.1. specifiskā atbalsta mērķa “Palielināt privātā sektora investīcijas P&A” 1.2.1.2. pasākuma “Atbalsts tehnoloģiju pārneses sistēmas pilnveidošanai” projekta Nr. KC-PI-2017/24 “Ģenētiskais tests neauglības iemeslu noteikšanai” ietvaros.