

# Procedimento e kit per il sequenziamento rapido del gene ATM umano e procedimento per la diagnosi dell'Atassia Telangiectasia.

## KEYWORDS

- ☐ ATM
- ☐ SEQUENZIAMENTO IN PIASTRA
- ☐ MUTAZIONI PUNTIFORMI
- ☐ PROTOCOLLO RAPIDO
- ☐ RISPARMIO EFFETTIVO

## AREA

- ☐ BIOMEDICALE

## CONTATTI

- TELEFONI  
+39.06.49910888  
+39.06.49910855
- EMAIL  
u\_brevetti@uniroma1.it

### Priorità

n. 102015000051619 del 15.09.2015.

### Tipologia Deposito

Brevetto per invenzione.

### Titolarietà

Sapienza 100%.

### Inventori

Camilla Savio, Luciana Chessa.

### Settore industriale & commerciale di riferimento

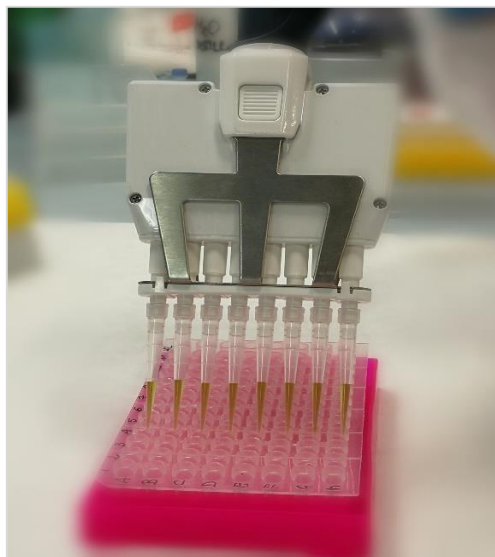
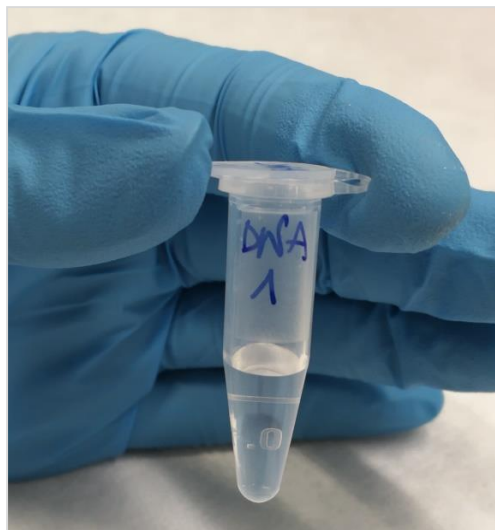
Ditte in ambito biomedico che commercializzano kit per la biologia molecolare.

### Stato di sviluppo

L'intero procedimento è stato testato su diversi campioni di DNA già caratterizzati per verificarne i risultati. Perfetta corrispondenza dei risultati.

### Disponibile

Licenza e Collaborazione.



### Abstract

Il gene ATM è responsabile della patologia autosomica recessiva Atassia Telangiectasia (AT) ma i portatori sani di una mutazione sono più suscettibili all'insorgenza di tumori della popolazione normale.

Il gene è molto esteso e le mutazioni puntiformi (circa 80% di tutte le mutazioni) possono trovarsi sparse in tutti gli esoni del gene.

Oggetto dell'invenzione è un metodo, un procedimento rapido per il sequenziamento simultaneo di tutti gli esoni del gene al fine di trovare le eventuali mutazioni per la conferma della diagnosi clinica di AT e per la ricerca di portatori.



# Procedimento e kit per il sequenziamento rapido del gene ATM umano e procedimento per la diagnosi dell'Atassia Telangiectasia

## Descrizione Tecnica

Il kit è composto da 65 coppie di primers necessarie all'amplificazione dell'intero gene e distribuite in una piastra multipozzetto, per subire un unico procedimento di amplificazione (PCR) simultanea.

Il procedimento prevede poi che i successivi passaggi di purificazione e di reazione di sequenza vengano effettuati sempre in piastra attraverso l'utilizzo di una pipetta multicanale.

Anche la distribuzione dei primers per sequenza segue uno specifico schema in modo da non alterare l'ordine con cui sono disposti gli esoni amplificati.

E' possibile quindi effettuare il sequenziamento dell'intero gene ATM con pochi e simultanei passaggi in modo da ridurre notevolmente i tempi e i costi.

## Tecnologia & Vantaggi

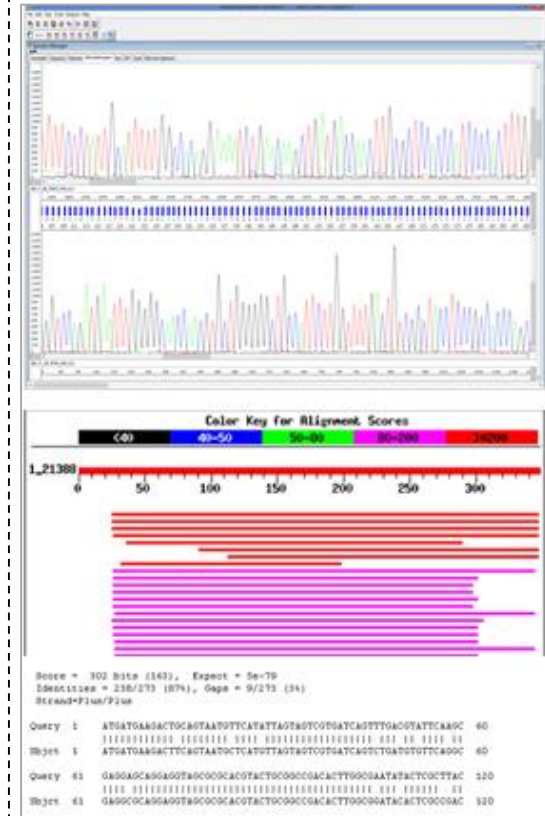
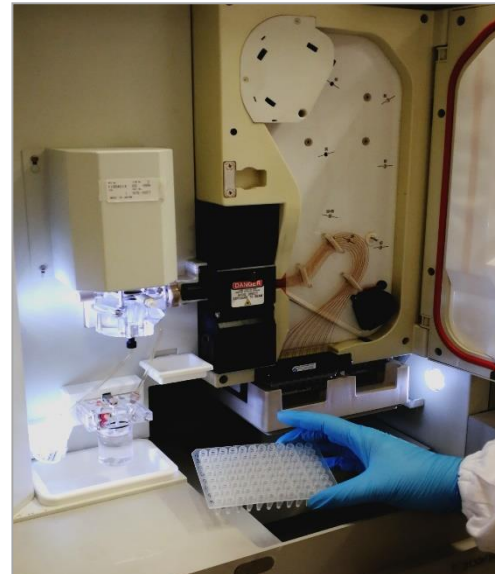
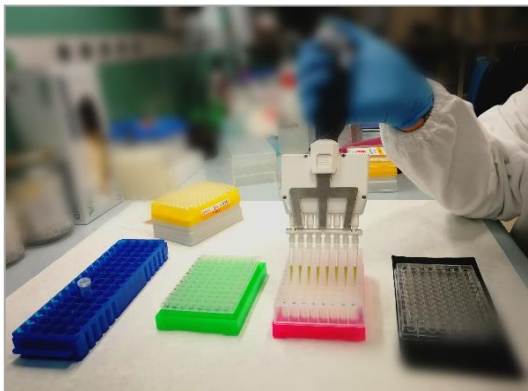
Il procedimento descritto consente di effettuare in maniera molto rapida il sequenziamento, perché permette la preparazione simultanea di tutti gli esoni del gene da analizzare. Riduce la possibilità di errore, poiché i primers sono già distribuiti in piastra e una piastra viene utilizzata per l'analisi di un singolo campione.

E' un sistema molto più economico della preparazione singola di ciascun esone da sequenziare. Non necessita di ulteriori tecniche per essere validato al contrario dell'NGS.

## Applicazioni

Applicazione in campo biomedico e specificatamente in laboratori di diagnostica molecolare.

Può trovare impiego anche nei laboratori di ricerca.



## CONTATTI

TELEFONI  
+39.06.49910888  
+39.06.49910855

EMAIL  
u\_brevetti@uniroma1.it



SAPIENZA  
UNIVERSITÀ DI ROMA

ASuRTT \_ UFFICIO VALORIZZAZIONE E TRASFERIMENTO TECNOLOGICO  
SETTORE BREVETTI E TRASFERIMENTO TECNOLOGICO

➤ <http://uniroma1.it/ricerca/brevetti>