

Motivi del DNA per l'identificazione, l'isolamento e l'assemblaggio della sequenza nucleotidica di un centromero comosomico

KEYWORDS

- ❑ CENTROMERO
- ❑ DNA UMANO
- ❑ ASSEMBLAGGIO DEL GENOMA
- ❑ BIOMARCATORE GENETICO
- ❑ IMPRONTA DIGITALE

AREA

- ❑ BIOMEDICALE

CONTATTI

➤ TELEFONI
+39.06.49910888
+39.06.49910855

➤ EMAIL
u_brevetti@uniroma1.it

Priorità

IT2023000028302 del 28.12.2023

Tipologia Deposito

Brevetto per invenzione.

Titolarità / Co-Titolarità

Sapienza Università di Roma.

Inventori

Simona Giunta, Luca Corda

Settore industriale & commerciale di riferimento

Biotecnologie, start-up genetiche; tecnologie computazionali di assemblaggio del genoma.

Stato di sviluppo

Il TRL dell'invenzione è 5.

Disponibile

Cessione, Licenza, Ricerca, Sviluppo, Sperimentazione, Collaborazione e Avviamento Impresa.

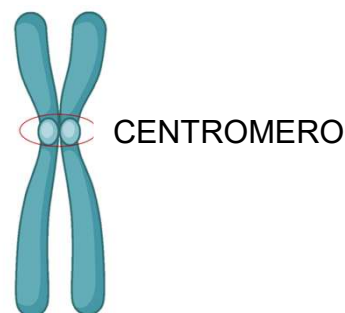


Fig 1. Cromosoma umano e sito del centromero

• Oxford nanopore technologies



Fig 2. Nanopore long reads sequencing

Abstract

L'invenzione usa motivi di DNA e la loro codificazione di distanze per l'identificazione, l'isolamento e l'assemblaggio della sequenza nucleotidica del centromero di ogni cromosoma, in particolare per la valutazione della sequenza nucleotidica del centromero di cadun cromosoma e dell'intero genoma umano. L'invenzione comprende metodi per la validazione e l'analisi di queste sequenze in stati fisiologici e patologici. Questa innovazione è destinata a dare un contributo significativo ai campi della ricerca genomica e della genetica diagnostica, offrendo un nuovo approccio allo studio dei centromeri e all'assemblaggio del genoma.



SAPIENZA
UNIVERSITÀ DI ROMA

SETTORE BREVETTI E LICENSING

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

Descrizione Tecnica

La presente invenzione rappresenta un metodo innovativo e gli strumenti computazionali associati progettati per analizzare i cromosomi umani e i centromeri. L'uso dei motivi di DNA brevettati, come descritto dagli inventori, rappresenta un marcatore per la caratterizzazione, l'identificazione, l'isolamento, l'assemblaggio o la validazione della sequenza nucleotidica del centromero di un cromosoma umano.

Tecnologia & Vantaggi

La ricostruzione completa del genoma è tecnicamente impegnativa, anche in termini di costi e risorse. Il nostro metodo consente di assemblare, validare e analizzare i centromeri, tra le regioni più complesse del genoma umano. Il metodo è applicabile a migliaia di campioni e si basa sull'uso di tecnologie di sequenziamento che non erano disponibili prima del 2015 ma iniziano a diventare più comuni nella ricerca biomedica e nella clinica. A breve termine, questo metodo porterà a nuovi algoritmi e strumenti software che possono essere utilizzati di routine per la ricerca biomedica, soprattutto con un focus sulle malattie umane associate ai centromeri. Una volta convalidati su ampie coorti, seguirà l'applicazione per scopi diagnostici dai laboratori di analisi genetica (ad esempio, per la ricerca sul cancro), con il mercato dei test genetici in costante crescita.

Applicazioni

Il metodo ha diverse applicazioni:

- Estrazione di lunghe letture di sequenziamento del DNA dai centromeri
- Determinazione dell'origine cromosomica del DNA
- Convalida delle sequenze dei centromeri e degli assemblaggi del genoma umano
- Guida per il corretto assemblaggio di centromeri e genomi umani
- Identificazione di aberrazioni e variazioni strutturali nel DNA dei centromeri
- Stima delle dimensioni del centromero attivo
- Identificazione rapida degli errori di assemblaggio del genoma.

CONTATTI

➤ TELEFONI
+39.06.49910888
+39.06.49910855

➤ EMAIL
u_brevetti@uniroma1.it

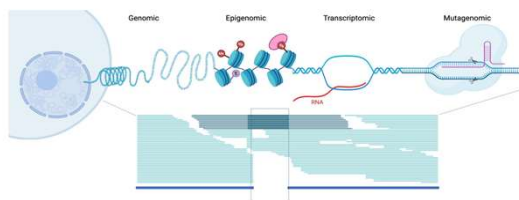


Fig.3. Assemblaggio delle reads

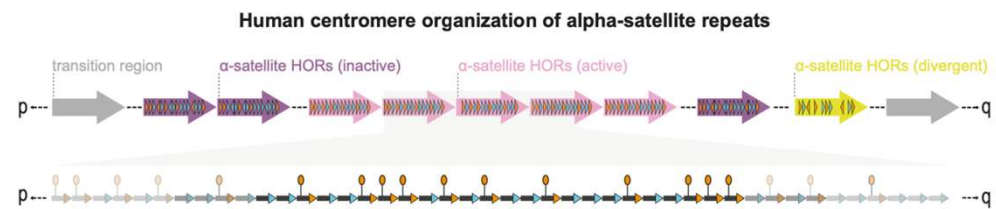


Fig.4 Metodo



SAPIENZA
UNIVERSITÀ DI ROMA

SETTORE BREVETTI E LICENSING
➤ <http://uniroma1.it/ricerca/brevetti>