

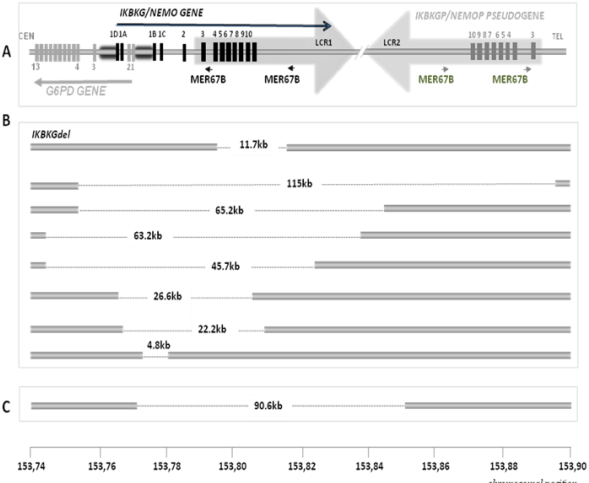
## Scheda Brevetto

Titolo	<i>Kit diagnostico e metodo per la diagnosi dell'incontinentia pigmenti</i>
Proprietario/i	CNR, Università della Basilicata
Inventore/i	MV Ursini (CNR), M Paciolla, F Fusco (CNR), MB Lioi (University della Basilicata)
Stato (depositato, concesso)	concesso
Numero di proprietà	Brevetto n.0001423541
Data di proprietà	2 agosto 2016
Licenza (Italiana, Europea, Internazionale)	italiana
Diritti commerciali (esclusivi, non esclusivi, altro)	50% CNR 50% Università della Basilicata
Disponibilità (disponibile, licenziato in esclusiva, altro)	disponibile
Area tecnologica (Aerospaziale e Aviazione, Agrifood, Ambiente e Costruzioni, Architettura e Design, Chimica, Fisica, Nuovi Materiali e Processi di lavorazione, Energia e Fonti Rinnovabili, Informatica, Elettronica e Sistemi di Comunicazione, Manifatturiero e Packaging, Sanità e Biomedicale, Trasporti)	Sanità e Biomedica
Descrizione	<p>Si tratta di un kit/metodo diagnostico rapido e di facile uso per l'identificazione sia del comune riarrangiamento del gene NEMO (esone 4-10) sia di riarrangiamenti non ricorrenti che, oltre a colpire il gene NEMO, alterano anche le regioni adiacenti, ad esempio il gene G6PD coinvolto nel favismo, un'altra malattia genetica ereditaria. La presenza di numerose e differenti sequenze ripetute/ripetitive nel locus IP aumenta la possibilità di ricombinazioni genetiche e pertanto rende difficile l'identificazione di alterazioni genomiche di estensione variabile in maniera univoca in ciascun paziente. Questo kit rappresenta un valido strumento di analisi perché standardizza e semplifica la procedura di diagnosi molecolare per l'Incontinentia pigmenti per un impiego su larga scala senza dover ricorrere all'uso di reagenti nocivi per l'operatore.</p>
Disegno o foto	<p style="text-align: center;">Fig. 1</p> <p>A) Struttura genomica del locus IP nella regione Xq28; B)</p>

	Panoramica generale dei riarrangiamenti ricorrenti (IKBKGdel) e non ricorrenti nel locus IP pubblicati in Fusco et al. (2012) e menzionati in Conte et al. (2014); C) Nuovo riarrangiamento non ricorrente (dati non pubblicati) identificato con il kit oggetto di brevetto.
Caratteristiche tecniche	PCR quantitativa con coppie di oligo selezionate in opportune posizioni nel locus (sequenze uniche, opportunamente distanziate ecc)
Possibili applicazioni	Applicazioni diagnostiche
Vantaggi	Il vantaggio risiede nell'identificazione di alterazioni non ricorrenti nel locus IP che non sono visualizzabili mediante metodiche di citogenetica (CGH arrays, bandeggio cromosomico, etc.) a causa delle dimensioni del locus NEMO/IKBKG non sufficientemente grandi, né con metodiche di genetica molecolare (Next Generation Sequencing, PCR standard, Southern blot, etc.) per le dimensioni del locus NEMO/IKBKG non sufficientemente piccole.
e-mail	<a href="mailto:Matildevaleria.ursini@igb.cnr.it">Matildevaleria.ursini@igb.cnr.it</a> , <a href="mailto:Matildevaleria.ursini@unibas.it">Matildevaleria.ursini@unibas.it</a> , <a href="mailto:maria.lioi@unibas.it">maria.lioi@unibas.it</a>

## Patent Form

Title	<i>Diagnostic Kit and a method for the Incontinentia pigmenti genetic diagnosis</i>
Owner(s)	50% CNR, 50% University of Basilicata
Inventor(s)	MV Ursini (CNR), M Paciolla, F Fusco (CNR), MB Lioi (University of Basilicata)
Condition (registered, granted)	granted
Patent number	0001423541
Patent date	August 2, 2016
State (IT, EU, International)	IT
Commercial rights (exclusive, not exclusive, other)	50% CNR, 50% University of Basilicata
Availability (available, exclusively licensed, other)	Available
Technological area (Aerospace and Aviation, Agrifood, Environment and Construction, Architecture and Design, Chemistry, Physics, New Materials and Manufacturing Processes, Energy and Renewable Sources, Information Technology, Electronics and Communication Systems, Manufacturing and Packaging, Healthcare and Biomedical, Transport)	Healthcare and Biomedical
Description	It is a quick and easy-to-use diagnostic kit and method for identifying both the common rearrangement of the NEMO gene (exon 4-10) and non-recurrent rearrangements that, in addition to affecting the NEMO gene, also alter adjacent regions, as for example the G6PD gene involved in favism, another inherited genetic disorder. The presence of numerous and different repeated / repetitive sequences in the IP locus increases the possibility of genetic recombinations and therefore makes it difficult to identify genomic alterations of

	<p>uniquely variable extent in each patient. This kit represents a valid analysis tool because it standardizes and simplifies the molecular diagnosis procedure for incontinentia pigmenti for large-scale use without having to the use of harmful reagents for the operator.</p>
<p>Image or photo</p>	<p style="text-align: center;">Fig. 1</p>  <p>A) Genomic structure of the IP locus in the Xq28 region;  B) General overview of recurrent (IKBKGdel) and non-recurrent rearrangements in the IP locus published in Fusco et al. (2012) and mentioned in Conte et al. (2014);  C) New non-recurring rearrangement (unpublished data) identified with the patented kit</p>
<p>Technical features</p>	<p>Quantitative PCR with pairs of oligos selected in appropriate positions in the locus (non-repeated sequences, appropriately spaced, etc.)</p>
<p>Applications</p>	<p>Genetic diagnosis</p>
<p>Advantages</p>	<p>The advantage lies in the identification of non-recurrent alterations in the IP locus that cannot be visualized with cytogenetic methods (CGH array, chromosomal bands, etc.) due to the size of the NEMO / IKBKG locus not sufficiently large, nor with molecular genetic methods. (Next generation sequencing, standard PCR, Southern blot, etc.) due to the insufficiently small size of the NEMO / IKBKG locus.</p>
<p>e-mail</p>	<p><a href="mailto:Matildevaleria.ursini@igb.cnr.it">Matildevaleria.ursini@igb.cnr.it</a>,  <a href="mailto:Matildevaleria.ursini@unibas.it">Matildevaleria.ursini@unibas.it</a>,  <a href="mailto:maria.lioi@unibas.it">maria.lioi@unibas.it</a></p>