РОССИЙСКАЯ ФЕДЕРАЦИЯ

(19) **RU** (11) **133243** **S**

(51) МКПО [13] **19-07**

(15) Дата регистрации: **20.09.2022**

(21) Номер заявки: **2022502425**

(22) Дата подачи заявки: **08.06.2022**

(24) Дата, с которой исчисляется срок действия патента: **08.06.2022**

(45) Дата публикации: **20.09.2022** Бюл. № **10**

ФЕДЕРАЛЬНАЯ СЛУЖБА
ПО ИНТЕЛЛЕКТУАЛЬНОЙ СОБСТВЕННОСТИ

(12) СВЕДЕНИЯ О ПАТЕНТЕ НА ПРОМЫШЛЕННЫЙ ОБРАЗЕЦ

Приоритет(ы):
(22) Дата подачи заявки: **08.06.2022**

(73) Патентообладатель(и):
Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр терапии и профилактической медицины» Министерства здравоохранения Российской Федерации (RU)

(72) Автор(ы):
Мешков Алексей Николаевич (RU);
Киселева Анна Витальевна (RU);
Сотникова Евгения Андреевна (RU);
Ершова Александра Игоревна (RU);
Жарикова Анастасия Александровна (RU);
Раменский Василий Евгеньевич (RU);
Куценко Владимир Александрович (RU);
Драпкина Оксана Михайловна (RU)

Адрес для переписки:
101000, Москва, Петроверигский переулок, д. 10, стр. 3, Учеваткиной Н.В.

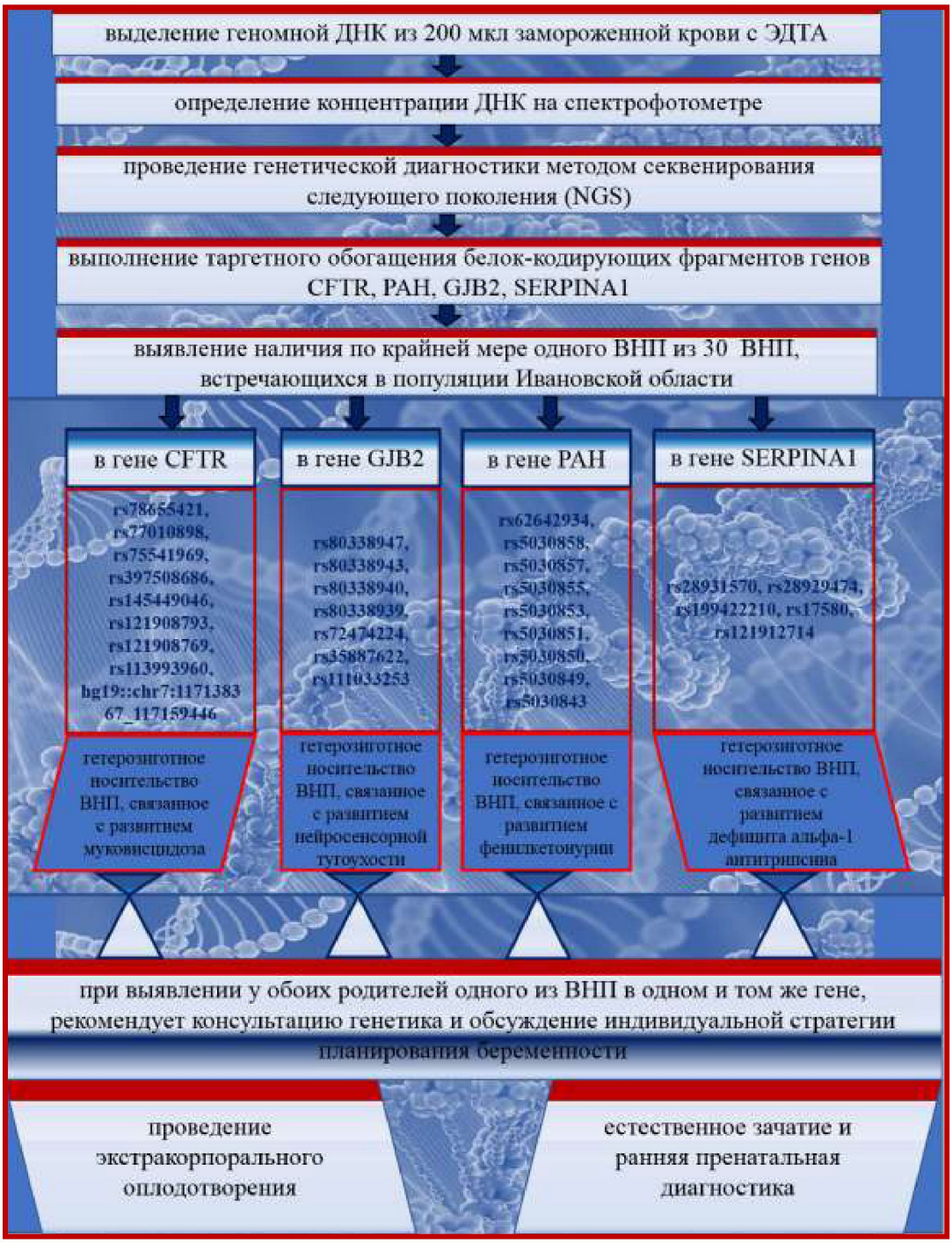
(54) **СХЕМА АЛГОРИТМА ОЦЕНКИ ГЕТЕРОЗИГОТНОГО НОСИТЕЛЬСТВА ВАРИАНТОВ НУКЛЕОТИДНОЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ ГЕНОВ CFTR, PAH, GJB2, SERPINA1 ПРИ ПРОГНОЗИРОВАНИИ РИСКА РАЗВИТИЯ АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ: МУКОВИСЦИДОЗ, ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ, НЕЙРОСЕНСОРНАЯ ТУГОУХОСТЬ И ДЕФИЦИТ АЛЬФА-АНТИТРИПСИНА**

(55) Схема алгоритма оценки гетерозиготного носительства вариантов нуклеотидной последовательности генов CFTR, PAH, GJB2, SERPINA1 при прогнозировании риска развития аутосомно-рецессивных заболеваний: муковисцидоз, фенилкетонурия, нейросенсорная тугоухость и дефицит альфа-антитрипсина

RU 133243 S

RU 133243 S

Схема алгоритма оценки гетерозиготного носительства вариантов нуклеотидной последовательности генов *CFTR, PAH, GJB2, SERPINA1* при прогнозировании риска развития аутосомно-рецессивных заболеваний: муковисцидоз, фенилкетонурия, нейросенсорная тугоухость и дефицит альфа-антитрипсина



RU 133243 S

RU 133243 S