



기술 개요

▶ 무세포 DNA를 이용한 태아의 유전정보를 분석함으로써, 비침습적으로 태아의 소아형 당뇨병(GSK-MODY) 유발 유전자를 정확하게 검출하는 방법에 관한 것임

기술 개발 배경 및 니즈

▶ 소아 성인형 당뇨병(Maturity Onset Diabetes of the Young, MODY)은 임신성 당뇨병의 약 1%를 차지하며, 임신 중에 태아 GCK 유전자형에 의해 영향을 받아 태아 과잉 성장 등의 문제점이 발생함에 따라 임신 중에 GCK-MODY를 확인하고 적절한 치료가 필요함

▶ 현재 태아 GCK 유전자형을 산전에서 결정하는 비침습적 방법이 없어, 태아의 소아 성인형 당뇨병 유발 유전자 변이의 유전 여부에 대하여 정확하게 진단할 수 있는 비침습적 산전검사가 필요한 실정임

기술의 특징

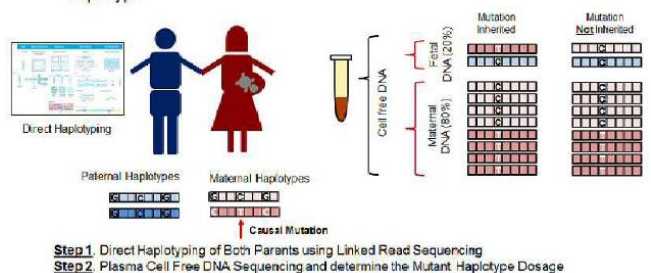
▶ 본 기술의 진단 방법은 산모의 분리된 혈장에서 태아 유래 DNA(무세포 태아 DNA, cffDNA(cell free fetal DNA)) 및 산모 유래 DNA가 포함된 무세포 DNA를 획득하여, 무세포 DNA에서 특정 소아 성인형 당뇨병 유발 유전자 변이를 가지는 하나 또는 다수개의 SNP 분석하는 것임

▶ 상기 방법에 따라 비침습적으로 태아의 소아 성인형 당뇨병 유발 유전자 변이의 유전 여부를 판단할 수 있으며, 태아의 소아 성인형 당뇨병 유발 유전자 변이의 유전 여부에 대한 정확도를 높일 수 있음

<무세포 DNA 및 단일 원인 유전자 변이 정보를 사용한 태아 유전형 예측 방법>

Methods

- Resolved maternal & paternal haplotypes using linked-read sequencing
- Selected SNPs within GCK region
- Only selected SNPs that are heterozygous in mother and homozygous in father for analysis
- Using Plasma DNA, determine the haplotype dosage of mutation linked haplotype





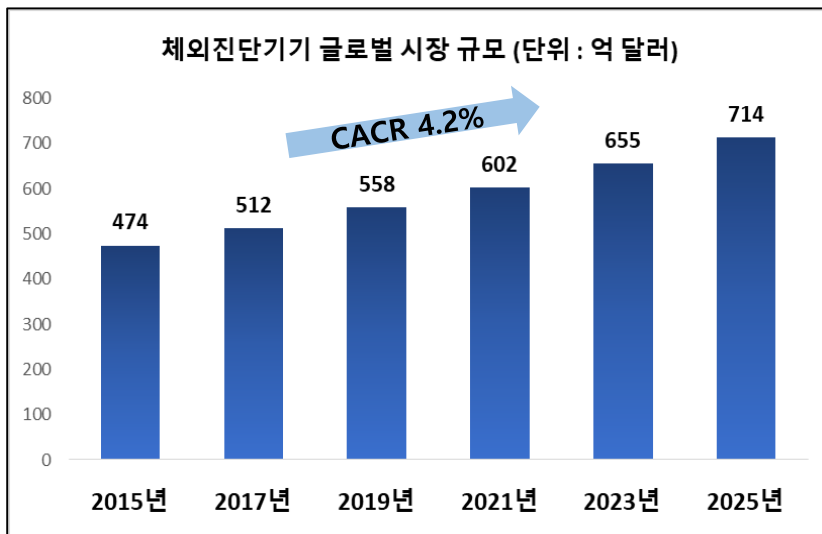
응용시장

▶ 진단 > 소아형 당뇨병 진단

▶ 시장규모

- 인구 고령화 및 만성질환자의 증가로 의료비 지출이 늘어남에 따라 간편하며 효율적인 질병의 진단·예방 기기의 중요성이 대두되고 있으며, 글로벌 헬스케어 패러다임이 단순 질병 치료에서 예방, 진단 및 모니터링으로의 변화로 체외진단기기 필요성 증대되고 있음
- 글로벌 체외진단기기 시장은 2019년 558억 달러 규모를 형성, 향후 성장하여 2025년 714억달러 규모로 연평균 4.2%로 성장할 전망

<글로벌 체외진단기기 시장 현황 및 전망(2015-2025)>



* 출처: 식품의약품안전평가원 재구성

기술 개발단계

▶ 실험단계 (TRL 3 - 실험실 내 효능실험 완료)

지식재산권 현황

▶ 대한민국 공개특허 10-2021-0027213 (2021.03.10)

담당자 정보

▶ 서울대학교병원 지식재산관리실 / 02-2072-0807 / ip@snuh.org