

Sekvenování peritoneální tekutiny odhalilo somatické mutace genu TP53

Jeffrey D. Krimmel, Michael W. Schmitt, Maria I. Harrell, Kathy J. Agnew, Scott R. Kennedy, Mary J. Emond, Lawrence A. Loeb, Elizabeth M. Swisher, Rosa Ana Risques
PNAS vol. 113 no. 21, 6005–6010, doi: 10.1073/pnas.1601311113



Detekce vzácných tumor-specifických mutací v biotických vzorcích je limitována relativně vysokou chybovostí současných sekvenačních technologií. Tento technologický nedostatek brání odhalení genetických variací, které by mohly posloužit jako diagnostický nástroj nádorového bujení v časně fázi a výrazně tak zlepšit prognózu onemocnění. Duplexní sekvenování je momentálně nejpresnější dostupnou sekvenační technologií, která snižuje chybovost čtení díky detekci mutací přítomných pouze na obou vláknech DNA. Autoři se rozhodli pomocí duplexního sekvenování prozkoumat přítomnost vzácných mutací v peritoneální tekutině žen s karcinomem ovarií. Tento agresivní typ karcinomu je zpravidla diagnostikován v pokročilém stádiu, jsou pro něj charakteristické mutace genu TP53 a peritoneální diseminace. Studie odhaluje zvýšenou frekvenci mutací genu TP53 u pacientů ve srovnání s kontrolní skupinou. Mutace soustředěné do „hotspot“ míst genu pomohly k odlišení pacientů s 82% senzitivitou a 90% specifitou. Studie prokazuje, že vyšetření netumorové tkáně lze využít jako diagnostický nástroj v onkologii.

<http://www.pnas.org/content/113/21/6005.full>

