

Szanowni Państwo!

Po dłuższej przerwie przedstawiamy nowe wydanie newslettera, którego pierwsze akapity stanowią wybór niedawno opublikowanych prac naukowych. Zapraszamy do lektury prac o zastosowaniu mikroRNA w leczeniu raka piersi, nowatorskim podejściu do sekwencjonowania pojedynczych komórek mózgu oraz udanej próbie sekwencjonowania genomu wirusa Zika. W kolejnych rozdziałach periodyku znajdziecie Państwo informacje o nowych produktach opracowanych dla laboratoriów diagnostyki genetycznej oraz o produktach wycofywanych z oferty. Zachęcamy również do przejrzania kalendarium wydarzeń znajdującego się na końcowych stronach niniejszego wydania.

Życzymy przyjemnej lektury i czekamy na propozycje zagadnień, które Państwa zdaniem powinny znaleźć się w kolejnych wydaniach naszego periodyku.

Zespół OpenExome

CIEKAWY PUBLIKACJE	<a href="#">MikroRNA zapobiega przerzutom raka piersi</a> <a href="#">Bogactwo genetyczne mózgu</a> <a href="#">Zanalizowano sekwencję materiału genetycznego wirusa Zika</a>	
INFORMACJE OD PARTNERÓW	<a href="#">Illumina</a> <a href="#">Multiplicom</a> <a href="#">Sage Science</a>	
NADCHODZĄCE WYDARZENIA	<ul style="list-style-type: none"><li>• 6. Herbsttreffen AG Molekularpathologie</li><li>• Dag van de Wetenschap</li><li>• American Society for Cell Biology (ASCB) Annual Meeting</li><li>• American Society of Hematology (ASH) Annual Meeting</li><li>• VII Ogólnopolska Konferencja Postępy w Badaniach Biomedycznych</li><li>• II MIĘDZYNARODOWE FORUM MEDYCYNY PERSONALIZOWANEJ</li><li>• 9th International Conference on Canine and Feline Genetics and Genomics</li></ul>	

## CIEKAWY PUBLIKACJE

### MikroRNA zapobiega przerzutom raka piersi

Pod koniec września międzynarodowy zespół naukowców opublikował w czasopiśmie Nature Communications wyniki badań, w których udało się zahamować powstawanie przerzutów raka piersi u myszy dzięki zastosowaniu mikroRNA - miR-96 lub miR-182. Badania przeprowadzono na Uniwersytecie w Tel Aviwie. Rak piersi jest wiodącą przyczyną śmierci u kobiet na całym świecie. Według statystyk jedna na 8 kobiet rocznie otrzymuje diagnozę raka piersi. Najczęstszą przyczyną śmierci są przerzuty nowotworu, a zapobiec im można tylko dzięki wczesnemu wykryciu raka i odpowiedniej interwencji. Około 80 procent kobiet, u których doszło do przerzutów umiera w ciągu 5 lat od diagnozy. Stąd opracowanie terapii zapobiegającej powstawaniu przerzutów raka piersi jest priorytetem badaczy w wielu laboratoriach na świecie. Naukowcy z Tel Avivu postanowili zbadać rolę cząsteczek mikroRNA (miR-96/miR-182) w procesie powstawania przerzutów raka piersi. Badacze zaobserwowali że w mysim modelu raka piersi zastosowane cząsteczki mikroRNA obniżają poziom białka palladyny, dzięki czemu hamują migrację i inwazyjność komórek nowotworowych.



[https://english.tau.ac.il/news/stopping\\_breast\\_cancer\\_metastasis](https://english.tau.ac.il/news/stopping_breast_cancer_metastasis)

Palladyna jest białkiem cytoszkieletu i ulega nadekspresji między innymi u pacjentów z rakiem trzustki. Popularnie występujący polimorfizm pojedynczego nukleotydu (SNP, rs1071738) w miejscu wiązania mikroRNA miR-96/miR-182 na 3'-końcu palladyny znosi wiązanie miRNA i uniemożliwia regulację działania palladyny przez te cząsteczki. Regulację tę można przywrócić dzięki zastosowaniu komplementarnych cząsteczek mikroRNA. Badacze wykazali, że dzięki zastosowaniu hydrożelu i nanocząsteczek złota dostarczone do komórek miejscowo miR-96 / miR-182 jest uwalniane powoli i selektywnie w miejscu nowotworu i znacząco hamuje powstawanie przerzutów raka sutka u myszy. Zastosowanie mikroRNA w połączeniu z chemioterapeutykiem cisplatiną powoduje znaczne zmniejszenie objętości nowotworu i zapobiega powstawaniu przerzutów.

Wyniki badań powtórzone przez dwie niezależne grupy badawcze na różnych uniwersytetach dają nadzieję na szersze zastosowanie cząsteczek mikroRNA w leczeniu nowotworów. Doktor Shomron, jeden z autorów pracy tak podsumowuje wyniki pracy zespołu „Zdaliśmy sobie sprawę z tego, że udało nam się zatrzymać powstawanie przerzutów raka piersi u myszy i że ten sposób może się okazać skuteczny również u ludzi (...)”.

#### Źródła:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5031803/>

[https://english.tau.ac.il/news/stopping\\_breast\\_cancer\\_metastasis](https://english.tau.ac.il/news/stopping_breast_cancer_metastasis)

#### Komentarz autora pracy:

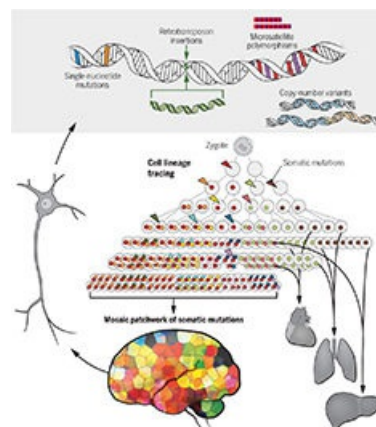
Recalculating the route towards treating breast cancer | Noam Shomron | TEDxMoscow

[https://www.youtube.com/watch?v=wAoZym\\_anr0](https://www.youtube.com/watch?v=wAoZym_anr0)

## Bogactwo genetyczne mózgu

**W listopadzie na łamach czasopisma Science ukazała się ciekawa praca dotycząca sekwencjonowania pojedynczych neuronów.**

Każde życie zaczyna się od pojedynczej komórki z unikalnym materiałem genetycznym, która to w procesie rozwoju organizmu daje początek trylionom nowych komórek. Każda z nich zawiera kopię genomu komórki z której powstała. Niemniej jednak podczas podziałów i replikacji jak również na skutek działania czynników zewnętrznych powstają różnice i mutacje, dzięki czemu każda komórka naszego ciała jest pod względem DNA wyjątkowa i unikalna. Mutacje somatyczne są głównym powodem występowania chorób genetycznych oraz nowotworów i jednocześnie, jeżeli pojawią się w komórkach rozrodczych prowadzą do powstania chorób dziedzicznych. Dotychczas nie znamy ani liczby ani rodzaju mutacji somatycznych gromadzonych w komórkach ludzkiego organizmu, a zatem nie możemy poznać przyczyn wielu chorób genetycznych.



Dr Gilad Evrony podczas pracy w laboratorium Christophera Walsha w Bostonie zainteresował się chorobami neurologicznymi wywołanymi przez mutacje somatyczne. Były to rzadkie przypadki padaczki, różne rodzaje neurodegeneracji i upośledzenia umysłowego oraz autyzm. Z dotychczasowych badań wiadomo, że mózg jest narządem, którego komórki akumulują wyjątkowo dużo mutacji somatycznych. Stąd naukowiec zadał sobie pytania jak złożonym patchworkiem jest nasz mózg, jakie mutacje zawiera i ile ich jest, jak mutacje somatyczne wpływają na funkcjonowanie mózgu? I w końcu co najważniejsze czy mutacje somatyczne mogą być przyczyną chorób neurologicznych i psychiatrycznych, których podstaw do dzisiaj nie znamy?

Wiadomym jest, że przy użyciu standardowych metod sekwencjonowania mutacje somatyczne obecne w pojedynczych lub niewielkiej ilości komórek są niewykrywalne. I dlatego aby poznać odpowiedź na postawione pytania naukowiec sięgnął po technikę sekwencjonowania DNA izolowanego z pojedynczej komórki. (uzyskiwane ilości to około 6 pikogramów).

**Razem z zespołem bioinformatyków Dr Evrony opracował metodę izolacji pojedynczych komórek mózgu i sekwencjonowania ich materiału genetycznego, dzięki czemu był w stanie zaobserwować pojedyncze mutacje somatyczne.**

Badania pojedynczych neuronów wykazały obecność bardzo różnych mutacji somatycznych, które ujawniły że na funkcjonowanie naszego mózgu wpływa olbrzymia liczba procesów – od mutacji punktowych i polimorfizmów mikrosatelitarnych, po obecność większych insercji retrotranspozonu i różnic w liczbie wariantów kopi oraz aneuploidii.

Dzięki poznaniu mutacji somatycznych pojedynczego neuronu naukowcy byli w stanie odtworzyć ścieżkę rozwoju komórki – jej proliferacji i migracji, aż do momentu, w którym została zsekwencjonowana. Obserwacje doprowadziły do wniosku, że każdy mózg jest patchworkową mozaiką lokalnych mutacji somatycznych. Jest więc możliwe, że istnieją rzadkie, jeszcze nie rozpoznane choroby neurologiczne, w których lokalne mutacje somatyczne wpływają jedynie na obszar mózgu odpowiedzialny za konkretną funkcję poznawczą, oszczędzając resztę mózgu.

Jak przyznają autorzy pracy, ich badania skłaniają do poszukiwania odpowiedzi na wiele nowych pytań.

**Źródła:**

<http://science.sciencemag.org/content/354/6312/557.figures-only>

<http://science.sciencemag.org/content/354/6312/557.full>

<https://www.technologyreview.com/lists/innovators-under-35/2015/pioneer/gilad-evrony/>

---

## Zanalizowano sekwencję materiału genetycznego wirusa Zika wyizolowanego ze spermy

Wirus Zika należy do rodziny flawiwirusów i od 2013 roku stanowi poważny problem w 68 krajach Ameryki Południowej, Karaibów i w rejonie Zachodniego Pacyfiku. Naukowcy z Wielkiej Brytanii przeprowadzili na materiale wyizolowanym z próbki spermy sekwencjonowanie metagenomiczne i po raz pierwszy opublikowali pełną sekwencję genomu tego wirusa.

RNA wirusa Zika jest wykrywalne w spermie zakażonych mężczyzn przez ponad dwa miesiące po wystąpieniu pierwszych objawów infekcji. Pomimo to dotychczas znane były jedynie sekwencje niewielkich fragmentów genomu wirusa izolowanego ze spermy. Tym razem udało się wyizolować z próbki spermy dużą liczbę kopii wirusa. Materiał przygotowano do sekwencjonowania przy użyciu protokołu Nextera XT i zsekwencjonowano przy użyciu systemu MiSeq.

Poznanie pełnej sekwencji genomu wirusa Zika umożliwiło zrozumienie występujących w zależności od środowiska polimorfizmów i usprawni prace nad skuteczną szczepionką.

**Źródła:**

[http://wwwnc.cdc.gov/eid/article/22/5/16-0107\\_article](http://wwwnc.cdc.gov/eid/article/22/5/16-0107_article)

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27088817>

<http://genomea.asm.org/content/4/5/e01116-16.full.pdf+html>



## Wiadomości z Kolonii – spotkanie IAP-ESP 2016

W tegorocznym międzynarodowym spotkaniu International Academy of Pathology (IAP) oraz European Society of Pathology (ESP) w Kolonii udział wzięło ponad 4000 naukowców i klinicystów z całego świata. Podczas prezentacji i sesji plakatowych przedstawiono kluczowe badania z zakresu patologii molekularnej i zaprezentowano nowe zastosowania genomiki w diagnostyce molekularnej. Na zaproszenie firmy Illumina Profesor Florian Haller z Uniwersytetu w Erlangen przedstawił wyniki biopsji bezkomórkowych (ctDNA) guzów litych z zastosowaniem **TruSight® Tumor 15 (TST15)**.

### Opis metody znajdziecie Państwo w publikacjach:

[kliknij tutaj](#)

---

## Nowe oprogramowanie MiniSeq™ System Suite v1.1 już dostępne

Najnowsza wersja oprogramowania MiniSeq zwiększa możliwości wykorzystania systemu. Local Run Manager pozwala importować surowe dane i analizować je w różnych ustawieniach. Pozwala również na import niestandardowych genomów referencyjnych.

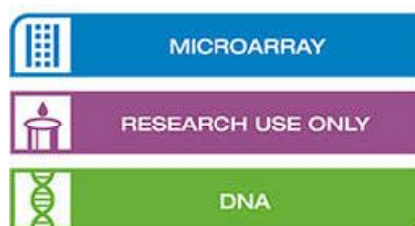
### Szczegóły znajdziecie Państwo odwiedzając poniższą stronę:

[kliknij tutaj](#)

---

## Infinium® XT już dostępny

Nowy zestaw Infinium® XT – 96 umożliwia genotypowanie na skalę produkcyjną w agrogenomice. Znajduje też zastosowanie w tworzeniu dużych biobanków i badaniach z zakresu medycyny personalizowanej. Macierz typu BeadChip na 96 próbek umożliwia przesiew do 50 tysięcy polimorfizmów pojedynczych nukleotydów (SNP) z ponad 95% gwarancją pokrycia. Udoskonalony protokół XT upraszcza projektowanie niestandardowych analiz, skraca czas ich wykonywania i zwiększa wydajność próbek.



### Szczegóły znajdziecie Państwo odwiedzając stronę:

<http://mkto-h0034.com/FmhEn00m60X002MB000Xwk9>

---

## TruSight RNA Fusion Panel - nowy panel do badanie fuzji genowych w nowotworach

Nowy panel pozwala na detekcję znanych i nowych genów wielu rodzajów nowotworów w tym guzów litych, tkanek miękkich i nowotworów krwi. Pozwala przeanalizować materiał na pod kątem obecności 507 genów nowotworowych z publicznie dostępnych baz danych. Dołączone oprogramowanie przedstawia wyniki identyfikacji i analizy fuzji genów w postaci łatwego do

interpretacji raportu.

**Szczegółowe informacje znajdziecie Państwo na poniższych stronach internetowych:**

[TruSight RNA Fusion panel](#)

[kliknij tutaj](#)

---

---

### TruSeq Bovine Parentage Sequencing Panel – nowy panel do badania pokrewieństwa bydła

TruSeq Bovine Parentage Sequencing Panel to rozwiązanie do badania pokrewieństwa wielu ras bydła mięsnego i mlecznego, umożliwia analizę wielu istotnych cech i łatwiejsze zarządzanie stadem. Eliminuje konieczność powtarzania analiz. Jest wyposażony w przyjazne użytkownikowi oprogramowanie przedstawiające wyniki sekwencjonowania.

**Szczegółowe informacje znajdziecie Państwo na poniższych stronach internetowych:**

[kliknij tutaj](#)

[kliknij tutaj](#)

---

---

### **Dnia 20 września 2016 ogłoszono listę produktów wycofywanych z oferty z dniem 31 grudnia 2016 roku:**

(31 grudnia 2016 jest również ostatnim możliwym dniem wysyłki)

Linia	Numer Katalogowy	Opis Produktu	Produkt zastępujący wycofywany
Sequencing	FC-140-1004	Nextera <sup>®</sup> Rapid Capture Expanded Exome Kit	FC-150-1001
Sequencing	FC-140-1005	Nextera <sup>®</sup> Rapid Capture Expanded Exome Kit	FC-150-1002
Sequencing		Nextera <sup>®</sup> Rapid Capture Expanded Exome Kit	FC-150-1003
Sequencing	FC-140-1006	Nextera <sup>®</sup> Rapid Capture Expanded Exome Kit	FC-150-1004
Sequencing		Nextera <sup>®</sup> Rapid Capture Expanded Exome Kit	FC-144-1000
Sequencing		Nextera <sup>®</sup> Rapid Capture Expanded Exome Kit	FC-144-1001
Sequencing		Nextera <sup>®</sup> Rapid Capture Expanded Exome Kit	FC-144-1002
Sequencing		Nextera <sup>®</sup> Rapid Capture Expanded Exome Kit	FC-144-1003
Sequencing		Nextera <sup>®</sup> Rapid Capture Expanded Exome Kit	FC-144-1004

---

---

### Nowe wersje dokumentacji:

- TruSeq DNA Methylation Kit Reference Guide
- TruSeq Ribo Profile (Mammalian) Reference Guide
- TruSeq Ribo Profile (Yeast) Reference Guide
- Globin-Zero Gold rRNA Removal Kit Reference Guide
- Ribo-Zero rRNA Removal Kit Reference Guide
- HiSeq X<sup>®</sup> System Guide
- HiSeq X System Lab Setup and Site Prep Guide
- HiSeq 4000 System Guide

- HiSeq 3000 System Guide
- HiSeq 4000 and HiSeq 3000 Systems Site Prep Guide
- cBot System Site Prep Guide



## Nowa skuteczna technika detekcji mutacji somatycznych u chorych na raka - SOMATIC 1 MASTR™ Plus Dx kit

Opracowano wysoce skuteczny i opłacalny test Multiplex PCR (oparty na technice NGS), który umożliwia detekcję mutacji somatycznych w genach KRAS, NRAS i BRAF w próbkach biopsyjnych pobranych od pacjentów chorych na raka. SOMATIC 1 MASTR™ Plus Dx jest testem łatwym do zastosowania i może być używany w rutynowej praktyce klinicznej.

KRAS, NRAS i BRAF są kluczowymi cząsteczkami ścieżki sygnałowej EGFR. Mutacje w tych genach wpływają na ścieżkę sygnałową RAS/RAF/MEK/ERK występującą w wielu rodzajach nowotworów i stanowią markery prognostyczne przerzutowego raka odbytnicy (mCRC). Detekcja mutacji somatycznych w tych genach jest istotna dla wyboru odpowiedniego rodzaju leczenia pacjentów chorych na raka. Mutacje KRAS i NRAS świadczą o braku odpowiedzi na leczenie Cetuximabem i Panitumumabem u chorych na raka okrężnicy. Z kolei Cetuximab jest wysoce skuteczny w leczeniu pacjentów z mCRC z niezmutowanym genem RAS i BRAF. Według aktualnych wytycznych u pacjentów z rakiem okrężnicy geny KRAS, NRAS i BRAF powinny być rutynowo badane w celach diagnostycznych.



<http://www.multiplicom.com/content/abstract-detection-nras-kras-and-braf-mutations-ffpe-derived-dna-novel-targeted-resequencing>

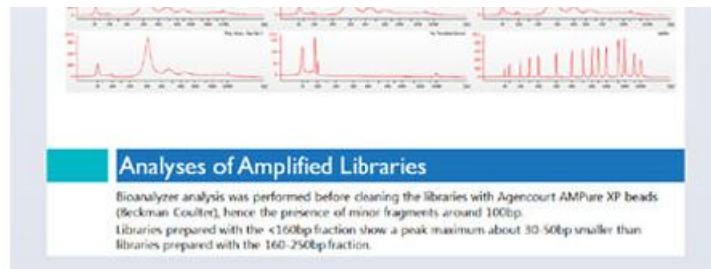
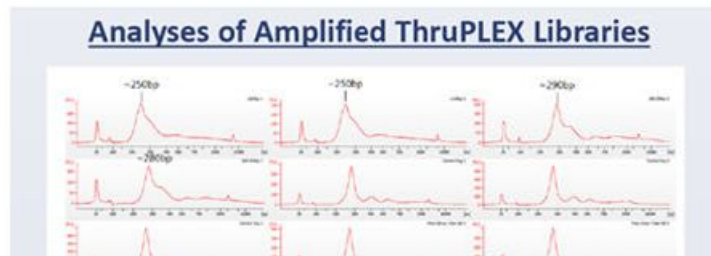
SOMATIC 1 MASTR™ Plus Dx jest testem diagnostycznym umożliwiającym jakościową detekcję wariantów somatycznych genów KRAS, NRAS i BRAF w DNA otrzymanym z utrwalonej tkanki guza. Test pozwala na łatwą analizę mutacji typu hotspot jak również całych regionów kodujących tych genów.

**Szczegółowe informacje znajdą Państwo na stronie internetowej producenta testu:**  
[kliknij tutaj](#)



## Automatyczna selekcja fragmentów DNA (na PippinPrep) pomocna w przygotowaniu bibliotek szlakiem TruPlex

Naukowcy z firmy Sage Science wykazali, że zastosowanie technologii ThruPLEX Plasma-Seq technologii umożliwia stworzenie bibliotek DNA o wysokiej różnorodności. Co ważne zastosowanie systemu Pippin Prep do selekcji fragmentów cfDNA krótszych niż 170 par zasad pozwoliło na wzbogacenie bibliotek we fragmenty cfDNA o długości pomiędzy 60 a 120 par zasad. Taką różnorodność obserwowano jedynie w przypadku kiedy selekcji długości fragmentów DNA dokonywano przed skonstruowaniem biblioteki.



<http://www.sagescience.com/wp-content/uploads/2016/10/SageRubicon-AGBT-Scottsdale-Egon-corrected2.pdf>

**Szczegóły znajdą Państwo odwiedzając poniższe strony:**

Plakat z konferencji AGBT Precision Health meeting Arizona, USA

[kliknij tutaj](#)

Blog firmy Sage Science

[kliknij tutaj](#)

## NADCHODZĄCE WYDARZENIA

### 6. Herbsttreffen AG Molekularpathologie

November 21st, 2016 - November 22nd, 2016 | Karlsruhe, Germany.

<http://www.multiplicom.com/content/6-herbsttreffen-ag-molekularpathologie>

### Dag van de Wetenschap

November 27th, 2016 - November 27th, 2016 | Niel, Belgium.

<http://www.multiplicom.com/content/dag-van-de-wetenschap>

### American Society for Cell Biology (ASCB) Annual Meeting

San Francisco, CA, December 3-7

<http://www.ascb.org/2016meeting/>

### American Society of Hematology (ASH) Annual Meeting

San Francisco, CA, December 3-6

<http://www.hematology.org/Annual-Meeting/>

### VII Ogólnopolska Konferencja Postępy w Badaniach Biomedycznych

10-11.12.2016 w Warszawie

<http://sknwm.wixsite.com/postepy/ogln>

### II MIĘDZYNARODOWE FORUM MEDYCYNY PERSONALIZOWANEJ

27 MARCA 2017 R. Kraków

<http://www.medycynapersonalizowana.pl/>

### 9th International Conference on Canine and Feline Genetics and Genomics

Minnesota May 2017

<https://cceevents.umn.edu/9th-international-conference-on-canine-and-feline-genetics-and-genomics>

---

---

**community@openexome.pl**

**OpenExome s.c. | Ul. Żwirki i Wigury 101 lok. 5.22 | 02-096 Warszawa | (+48) 22 552 67 16**

Kliknij, aby się wypisać