



Szanowni Państwo!

Przedstawiamy nowe wydanie newslettera. Zapraszamy do lektury pracy o nowo odkrytym białku, które ma szansę pomóc w leczeniu zakażeń wirusem HIV i wykorzystaniu przeprogramowanych komórek skóry do leczenia nowotworów mózgu oraz wspólnej historii psa i wilka. Ponadto chcielibyśmy polecić Państwa uwadze dwie prace dotyczące mechanizmów chroniących długowieczne ssaki przed rozwojem nowotworów i innych chorób podeszłego wieku.

W kolejnych rozdziałach periodyku znajdziecie Państwo informacje o nowej firmie w ofercie OpenExome oraz przeczytacie wiadomości od naszych dotychczasowych Partnerów.

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

Zespół OpenExome

CIEKAWY
PUBLIKACJE

[Jak znaleźć śpiącego wirusa?](#)

[Przeprogramowane komórki skóry leczą nowotwory mózgu – na razie u myszy](#)

[Tajemnice wspólnej historii wilka i psa](#)

[Dlaczego niektóre ssaki żyją dłużej niż inne?](#)



INFORMACJE
OD PARTNERÓW

[ArcherDx](#)

[Illumina](#)

[Multiplicom](#)



NADCHODZĄCE
WYDARZENIA

[Konferencja Immunology 2017 \(AAI\)](#)

[European Human Genetics \(ESHG\) Conference](#)

[III International \(Student\) Conference of Cell Biology](#)

[ASCO Annual Meeting](#)

[Konferencja CYTO 2017](#)

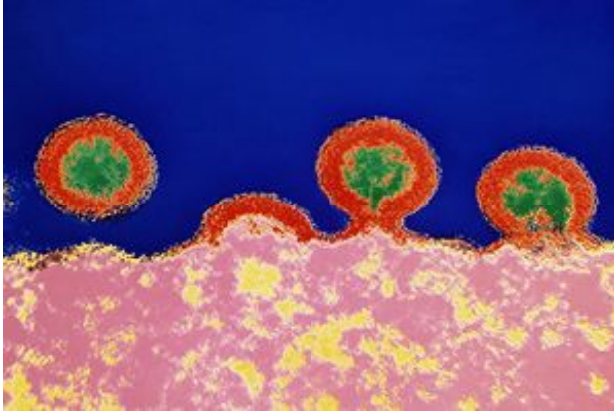
[European Hematology Association \(EHA\) Congress](#)

[3rd EACR Conference on Cancer Genomics](#)



Jak znaleźć śpiącego wirusa?

Problemem dotychczasowych terapii przeciwko wirusowi HIV był fakt, że działały one tylko na komórki aktywnie transkrybujące wirusowe DNA, podczas gdy część cząsteczek wirusa obecna w uśpionych limfocytach T może ulec aktywacji nawet po wielu latach od pierwotnego zakażenia.



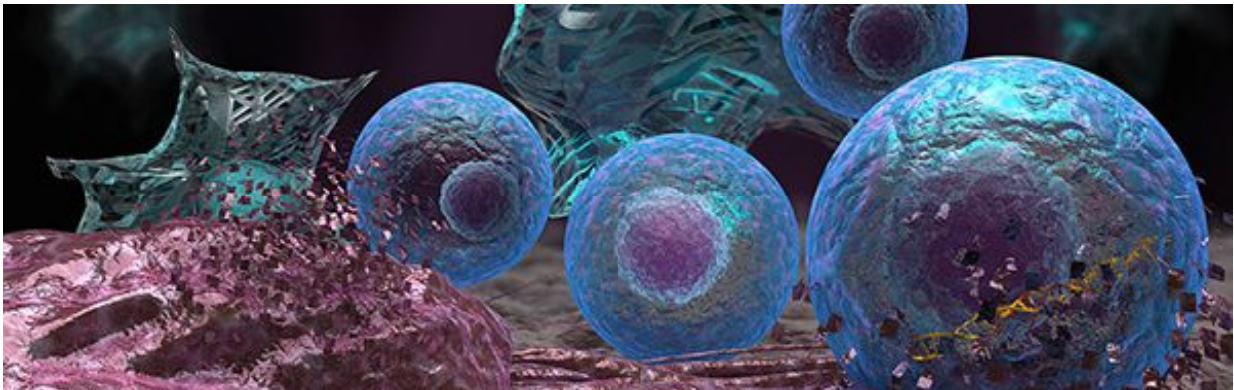
Monsef Benkirane z grupą naukowców z Uniwersytetu w Montpellier we Francji odkrył białko o nazwie CD32 obecne tylko na powierzchni limfocytów T w stanie uśpienia. Autorzy pracy liczą na to, że dzięki nowopoznanemu markerowi uśpionych limfocytów T można będzie skutecznie rozpoznać i zniszczyć wszystkie zainfekowane komórki.

Źródło: <http://www.nature.com/news/hidden-hiv-reservoirs-exposed-by-telltale-protein-1.21639>

Strona na której znajdziecie Państwo więcej informacji:

<http://www.nature.com/news/hidden-hiv-reservoirs-exposed-by-telltale-protein-1.21639>

Przeprogramowane komórki skóry leczą nowotwory mózgu – na razie u myszy



Źródło: <http://www.sciencemag.org/news/2017/02/reprogrammed-skin-cells-shrink-brain-tumors-mice>

Grupa Shawn Hingtgen z Uniwersytetu w Północnej Karolinie wykazała w swojej najnowszej pracy, że dorosłe komórki skóry przeprogramowane w nerwowe komórki macierzyste znajdują komórki glejaka w mózgu i niszczą je. Póki co naukowcy potwierdzili swoje obserwacje na modelach in vitro i u myszy, gdzie po wstrzyknięciu komórek bezpośrednio do guza już po miesiącu osiągnęli zmniejszenie jego masy od 20 do 50 razy w porównaniu do nieleczonych zwierząt. Czas przeżycia leczonych w ten sposób zwierząt wydłużył się prawie dwukrotnie. Teraz naukowcy planują przeprowadzić pierwsze badania tej metody leczenia u ludzi..

Więcej informacji znajdziecie Państwo na stronie:

<http://www.sciencemag.org/news/2017/02/reprogrammed-skin-cells-shrink-brain-tumors-mice>

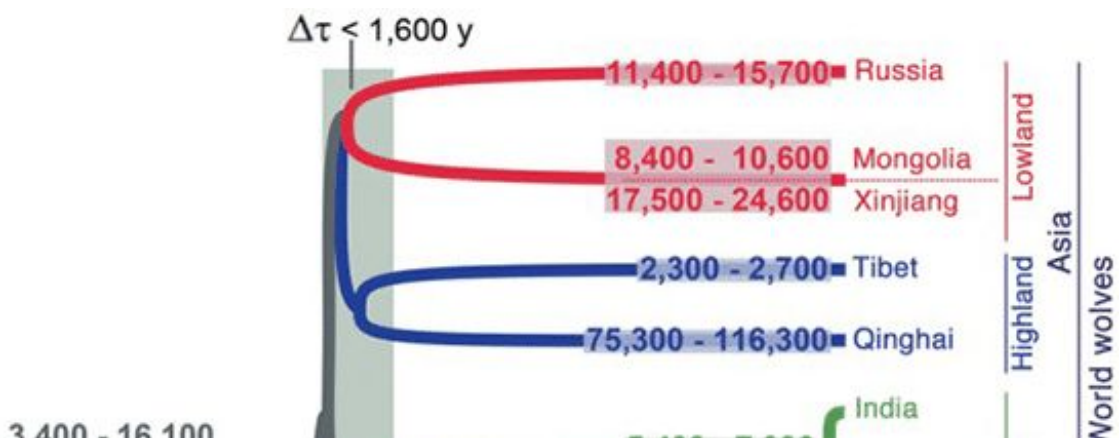
Tajemnice wspólnej historii wilka i psa

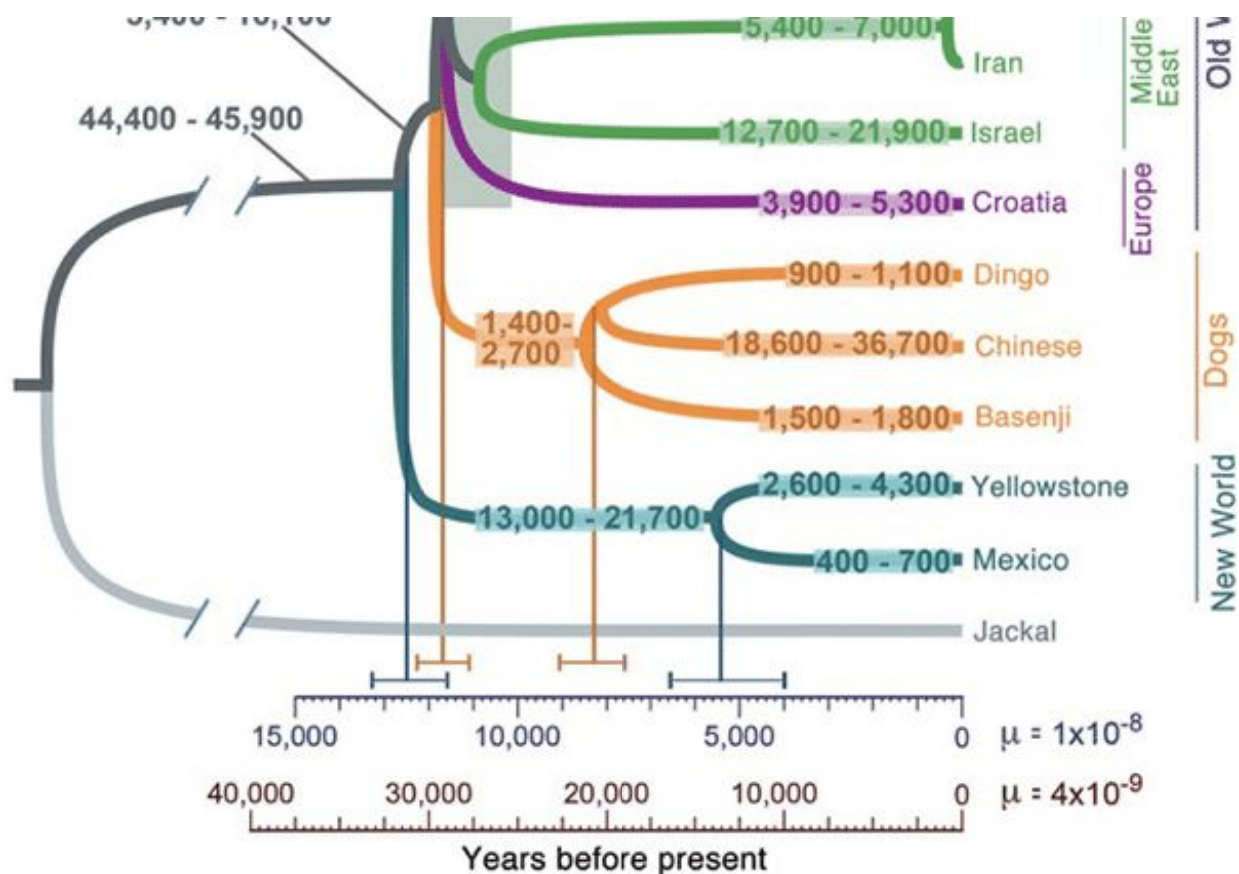
Wilk szary (*Canis lupus*), przodek psa domowego (*Canis familiaris*), to gatunek drapieżnika z rodziny psowatych o szerokim zasięgu geograficznym, z obecnie występującymi 32 podgatunkami. Badacze z Chin, USA i Europy postanowili na podstawie informacji zawartych w genomach psowatych odpowiedzieć na pytanie dotyczące stopnia pokrewieństwa populacji wilków z różnych obszarów geograficznych, gdzie i kiedy nastąpiło udomowienie psa, oraz czy i w jaki sposób następowało mieszanie genów psów i wilków poprzez hybrydyzację. W tym celu naukowcy zsekwencjonowali cały genom 9 wilków, kojota i szakala złocistego na sekwenatorze HiSeq 2000 firmy Illumina z pokryciem 9-28x. Łącząc te dane z opublikowanymi już wcześniej sekwencjami 15 wilków, 7 psów uzyskali zbiór 34 genomów.



Źródło: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26680994>

Przeprowadzona na nich analiza filogenetyczna z użyciem autosomalnych SNP potwierdziła, że psy są gatunkiem monofiletycznym, siostrzanym do wilka szarego z kontynentu euroazjatyckiego. Udomowienie psa nastąpiło w na kontynencie euroazjatyckim z wymarłej już populacji wilka (11,7 tys. lat temu lub 27 tys. lat temu), tuż po kolonizacji kontynentu północnoamerykańskiego przez wilki.





Źródło: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26680994>

Pełen tekst artykułu znajdziecie Państwo na stronie:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26680994>

Dlaczego niektóre ssaki żyją dłużej niż inne?

Pierwsza z polecanych przez nas prac dotyczy projektu realizowanego przez międzynarodową grupę badaczy pod kierownictwem dr Joao Pedro de Magalhaes z Uniwersytetu w Liverpoolu.



W trakcie jego realizacji analizowano próbki tkanek trzech osobników walenii grenlandzkiej (*Balaena mysticetus*). Gatunek ten uważany jest za jeden z najdłużej żyjących. Badacze postanowili znaleźć czynniki genetyczne blokujące rozwój chorób typowych dla wieku podeszłego w tym nowotworów. Badacze przeprowadzili sekwencjonowanie całogenomowe prób DNA pochodzących z tkanki mięśniowej 51-letniej samicy oraz analizę transkryptomu i oraz frakcji miRNA dla prób tkanek 44-letniej samicy oraz 44-letniego samca wieloryba grenlandzkiego. W doświadczeniach do przygotowania bibliotek wykorzystano m.in. zestawy odczynników ScriptSeq i ScriptMiner Illumina (dawniej Epicentre), a właściwą analizę przeprowadzono w aparacie HiSeq2000.

Autorzy pracy na podstawie analiz porównawczych z genomami i frakcjami RNA innych ssaków (delfin, krowa, mysz, człowiek) postulują, że waleń grenlandzki charakteryzuje się specyficznymi wariantami genów

odpowiedzialnych za naprawę RNA, regulujących cykl komórkowy oraz zapewniających spowolnienie procesów starzenia lub/i rozwój nowotworów (np. geny PCDNA, ERCC1, UPC1).

Szczegółowe wnioski z badań autorzy pracy umieścili na stronie:

<http://www.bowhead-whale.org/>

Praca oryginalna

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25565328>

Drugą ciekawą publikacją na temat starzenia jest praca naukowców z Uniwersytetu Medycznego w Utah. Artykuł stanowi podsumowanie informacji o częstości występowania nowotworów u ponad 600 osobników należących do 36 gatunków ssaków charakteryzujących się dużą masą ciała i długowiecznością. Podczas badań przeprowadzono szczegółową analizę porównawczą dla wyników sekwencjonowania genomów 8 słoń (afrykańskich i azjatyckich), ludzi ze zdiagnozowanym zespołem Li Fraumeni oraz zdrowych ochotników (tj. osób nie mających mutacji w genie kodującym białko p53). Wyniki sekwencjonowania całogenomowego, poparte testami funkcjonalnymi efektu braku lub obecności mutacji genu TP53 prowadzone na limfocytach i fibroblastach pobranych od osób i zwierząt uczestniczących w badaniu sugerują, że dzięki ogromnej ilości kopii genu TP53 (20 kopii genów oraz 19 retrogenów) słonie są jednym z najmniej narażonych na rozwój nowotworów ssaków. W obliczu uszkodzeń DNA liczne kopie genu TP53 warunkują sprawny proces apoptozy eliminujący komórki niosące uszkodzone lub zmutowane DNA.

Praca oryginalna:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26447779>

INFORMACJE OD PARTNERÓW

Nowa firma w ofercie OpenExome. Od 1 kwietnia firma OpenExome nawiązała współpracę z firmą ArcherDx.



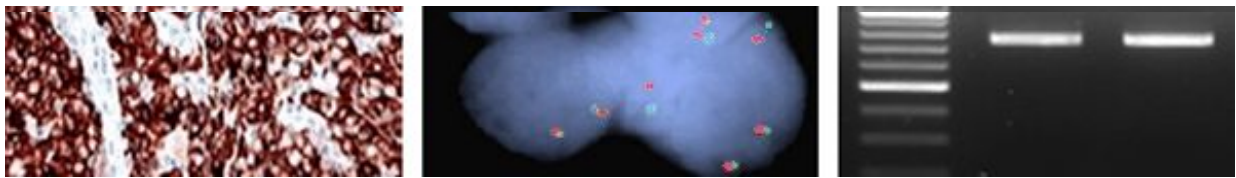
ArcherDX, Inc. oferuje zestawy do sekwencjonowania następnej generacji (NGS) dostosowane do wykrywania mutacji i fuzji genowych w próbkach klinicznych.

Z pełną ofertą firmy możecie się Państwo zapoznać na stronie:

<http://archerdx.com/>

Panele FusionPlex – już dostępne

FusionPlex® Solid Tumor Kit to panel dedykowany do analizy fuzji i innych mutacji w ponad 50 genach związanych z różnymi rodzajami nowotworów litych. Pozwala na detekcję wszystkich fuzji związanych z rakiem w pojedynczym teście, ma rozdzielczość na poziomie jednego nukleotydu i nadaje się do analizy materiału z wszystkich rodzajów próbek.



Źródło: <http://archerdx.com/fusionplex-assays/solid-tumor?mid=nav>

Szczegółowe informacje znajdziecie Państwo na stronie:

<http://archerdx.com/fusionplex-assays/solid-tumor?mid=nav>

Informacje o wszystkich panelach FusionPlex® dostępne są na stronie:

<http://archerdx.com/fusionplex-assays/>

a także na dedykowanych stronach:

<https://www.illumina.com/products/fusionplex-sequencing-panels.html>

https://support.illumina.com/sequencing/sequencing_kits/archer-fusionplex-panels.html

FusionPlex® Heme v2 Kit to panel do analizy RNA, pozwala na detekcję fuzji w 87 genach związanych z nowotworami hematologicznymi. W pojedynczym teście pozwala na identyfikację wszystkich fuzji związanych z rakiem. Jest przystosowany do wielu rodzajów próbek w tym parafinowych utrwalanych formaliną, krwi i szpiku kostnego.

Szczegółowe informacje dotyczące paneli do analizy genów związanych z nowotworami hematologicznymi znajdziecie Państwo na stronie:

<http://archerdx.com/blood?mid=bloodcancers>



ILLUMINA ZASILIŁA OGÓLNODOSTĘPNĄ BAZĘ DANYCH CLINICAL INTERPRETATION OF VARIANTS IN CANCER

Na początku kwietnia firma Illumina zgłosiła aktualizację danych dotyczących ponad 8 .000 wariantów genów związanych z rozwojem nowotworów. Zostały one dodane do ogólnodostępnej bazy danych Clinical Interpretation of Variants in Cancer (CIViC). Tym samym rozmiar bazy powiększył się trzykrotnie, a Illumina stała się najaktywniejszym współtwórcą bazy danych CIViC.

Więcej informacji na ten temat znajdziecie Państwo na stronie:

<https://www.illumina.com/company/news-center/press-releases/press-release-details.html?newsid=2259273>

SEKWENCJONOWANIE NASTĘPNEJ GENERACJI POMAGA W ZARZĄDZANIU HODOWLĄ RYB

Zgodnie z przewidywaniami Organizacji Narodów Zjednoczonych wielkość globalnej populacji wzrośnie przez następne 33 lata do 9,7 biliona ludzi. Zwiększone zapotrzebowanie na żywność przy jednoczesnej urbanizacji i zmianach klimatu powoduje konieczność maksymalnego wykorzystania hodowli w zasobach wodnych i prowadzenia mądrego, dobrze zarządzanego rybołówstwa.

Aquagenomika wykorzystuje badanie barkodów DNA, sekwencjonowanie NGS i wiele innych technik biologii



molekularnej w celu szybkiej i skutecznej identyfikacji gatunków oraz badania pochodzenia dorosłych ryb.



Więcej informacji na temat wykorzystania produktów firmy Illumina w aquagenetyce znajdziecie Państwo na stronie:

<https://www.illumina.com/company/news-center/feature-articles/seafood-offers-opportunity-to-feed-growing-human-population-.html>

FBI potwierdza, że system ForenSeq jest skuteczny w badaniu krótkich powtórzeń tandemowych

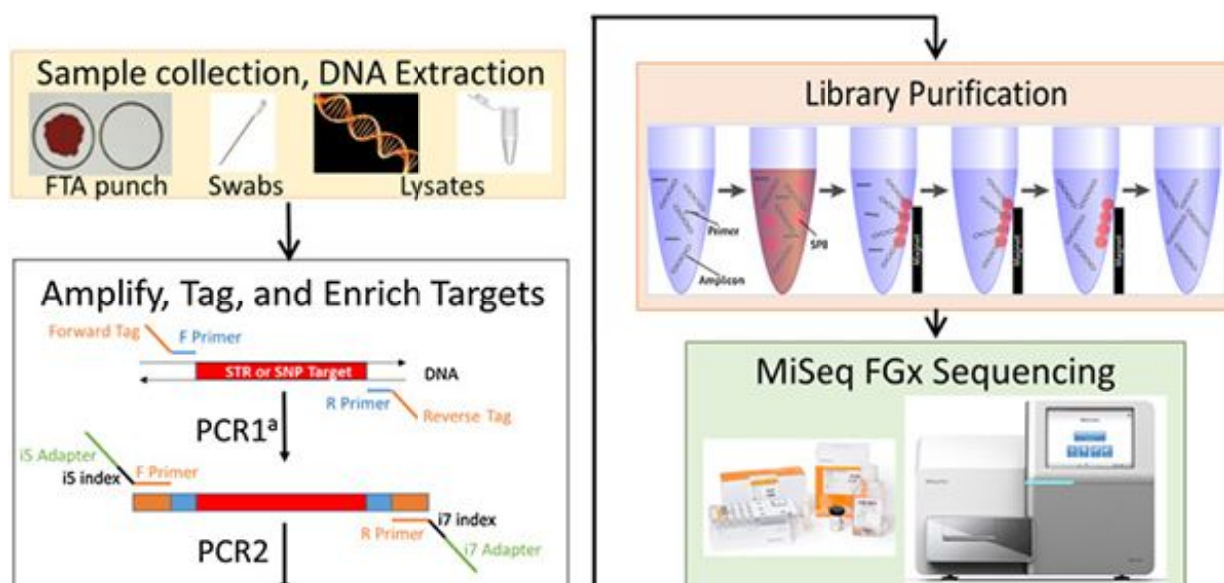
Sekwencjonowanie NGS od lat znajduje zastosowanie w kryminalistyce w badaniu polimorfizmu krótkich powtórzeń tandemowych (STR). W tej pracy naukowcy oceniali skuteczność działania systemu ForenSeq w badaniu STR w próbkach dobrej jakości DNA. Stwierdzili wysoką zgodność wyników analizy NGS z wynikami analizy tradycyjną metodą elektroforezy kapilarnej.

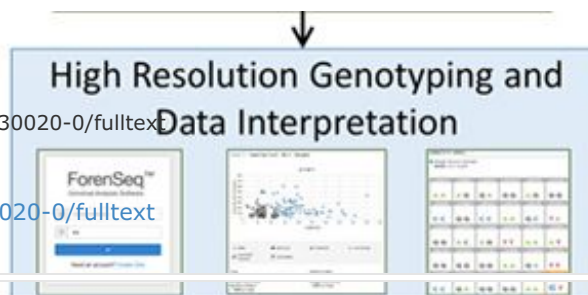
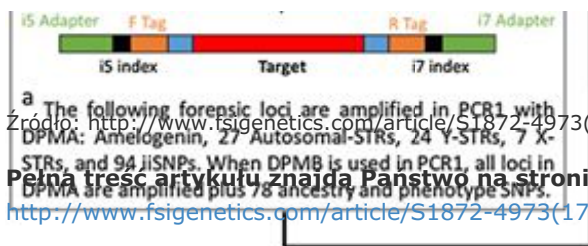
Pełną treść artykułu znajda Państwo na stronie:

[http://www.fsigenetics.com/article/S1872-4973\(17\)30001-7/fulltext](http://www.fsigenetics.com/article/S1872-4973(17)30001-7/fulltext)

System MiSeq FGx pozytywnie przeszedł walidację

System MiSeq FGx™ do analiz kryminalistycznych składa się z: zestawu odczynników ForenSeq™, urządzenia MiSeq FGx™ i oprogramowania ForenSeq™ Universal Analysis Software. Przy użyciu reakcji multiplex-PCR umożliwia amplifikację do 231 loci w jednej reakcji. System ten poddano walidacji zgodnie z wytycznymi Scientific Working Group on DNA Analysis Methods (SWGDM) z 2012 roku. Przeanalizowano wyniki 1736 reakcji wykonanych przy użyciu ForenSeq. Stwierdzono wysoką skuteczność systemu MiSeq FGx™, zgodną z wytycznymi SWGDAM a także powtarzalność i wysoką jakość danych uzyskiwanych podczas analizy próbek różniących się ilościowo i jakościowo.





TruSight Tumor 170 - najnowszy panel onkologiczny

TruSight Tumor 170 jest wszechstronnym panelem umożliwiającym sekwencjonowanie pełnych regionów kodujących 170 genów związanych z rozwojem guzów litych. Pozwala na analizę DNA i RNA z tej samej próbki, co ważne zapewnia wiarygodne wyniki analizy materiału nawet z próbek niskiej jakości.

Dzięki zastosowaniu tego panelu można zbadać liczbę mutacji w rejonie kodującym genomu guza (tzw. tumor mutational burden - TMB), co z kolei umożliwi ocenę odpowiedzi guza na immunoterapię. Wcześniej TMB oceniano na podstawie sekwencjonowania całogenomowego, niemniej jednak zastosowanie panelu onkologicznego jest zdecydowanie tańsze i równie skuteczne.

TruSight Tumor 170 pozwala na badanie fuzji, wariantów splicingowych, insercji, delecji, wariantów pojedynczych nukleotydów (SNV) i amplifikacji przy użyciu jednego panelu dzięki czemu ogranicza ilość potrzebnego materiału, czas i koszty analizy.

Więcej informacji na temat panelu TruSight Tumor 170 możecie Państwo znaleźć na stronie:

<https://www.illumina.com/products/by-type/clinical-research-products/trusight-tumor-170.html?scid=2016023VU5>

Wywiad z Dr. Leona Galligan z Almac Diagnostics na temat wykorzystania panelu TruSight Tumor 170 możecie przeczytać Państwo na stronie:

<https://www.illumina.com/company/news-center/feature-articles/trusight-tumor-170-beta-site-interview.html>



Zaktualizowane wytyczne - MASTR RUO dla systemów NGS Illumina

Aktualne wytyczne producenta dotyczące sekwencjonowania przy użyciu zestawów MASTR RUO dla systemów NGS Illumina: **MiSeq®**, **NextSeq®** and **MiniSeq®** przedstawiono w poniższej tabeli.

Minimalne pokrycie	Germline MASTRs SNV	CNV	Somatic MASTRs SNV	CNA
Systemy NGS Illumina	20	200	20	NA
System Ion PGM	50	300	50	NA

Szczegółowy opis wytycznych znajdziecie Państwo na stronie:

<http://www.multiplicom.com/content/update-recommendations-sequencing-coverage>

Mutacje w genie TP53 wskazują na złe rokowanie w niedrobnokomórkowym raku płuc



Gen TP53 jest genem najczęściej związanym z rozwojem nowotworów u ludzi. Mutacje a także polimorfizm pojedynczych nukleotydów (SNP) w obrębie tego genu wpływają na ryzyko zachorowania, podatność na terapię i rokowanie. Naukowcy z Belgii postanowili zbadać wartość prognostyczną różnych wariantów genu TP53 w niedrobnokomórkowym raku płuc o różnych podtypach i na różnych etapach choroby. Sekwencjonowanie genu TP53 wykonano przy użyciu zestawu MASTR i systemu MiSeq. Wyniki pracy wskazują na ważną rolę inaktywujących mutacji genu TP53 jako negatywnego czynnika prognostycznego zwłaszcza w zaawansowanej chorobie nowotworowej leczonej chemioterapią. Ponadto stwierdzono, że wariant R213R allelu G jest prawdopodobnym czynnikiem ryzyka niedrobnokomórkowego raka płuc.

Więcej informacji na temat pracy znajdują Państwo na stronie:

<http://www.multiplicom.com/content/publication-tumor-biology-deep-sequencing-tp53-gene-reveals-potential-risk-allele-non-small>

Pełną treść artykułu znajdują Państwo na stronie :

<http://journals.sagepub.com/doi/full/10.1177/1010428317694327>

NADCHODZĄCE WYDARZENIA

Konferencja Immunology 2017 (AAI)

12-16 maja, Waszyngton

<http://www.immunology2017.org/>

European Human Genetics (ESHG) Conference

27-30 maja, Kopenhaga

<https://2017.eshg.org/>

III International (Student) Conference of Cell Biology

26-27 maja, Kraków

<http://www.cell.confer.uj.edu.pl/>

ASCO Annual Meeting

2-6 czerwca, Chicago

<http://am.asco.org/>

Konferencja CYTO 2017

10-14 czerwca, Boston

<http://cytoconference.org/2017/Home.aspx>

European Hematology Association (EHA) Congress

22-25 czerwca, Madryt

<https://www.ehaweb.org/congress-and-events/22nd-congress/key-information/>

3rd EACR Conference on Cancer Genomics

25-28 czerwca, Cambridge

Komentarze i opinie czytelników newslettera

Drodzy Czytelnicy! Będziemy wdzięczni jeśli zechcecie podzielić się z nami swoimi opiniami dotyczącymi newslettera OpenExome. Jeśli nasuwają się Państwu komentarze na temat treści kolejnych wydań newslettera lub sugestie tematów, które warto poruszyć w tym periodyku, prosimy o przesyłanie ich na adres community@openexome.pl

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