

TP53 gén szekvenálása nanopore technológiával vastagbél-daganatban

TP53 gene sequencing in colorectal cancer using nanopore technology

DÁVID Adrienn-Dorisz¹, Dr. KOVÁCS Zsolt²

¹ Babeş–Bolyai Tudományegyetem, Biológia és Geológia Kar, 400015, Cluj-Napoca, Str. Republicii nr. 44

² Marosvásárhelyi George Emil Palade Orvosi, Gyógyszerészeti, Tudomány és Technológiai Egyetem, Biokémia és Környezeti Kémia Tanszék, Marosvásárhely, Románia
E-mail: david.adrienn1@gmail.com

ABSTRACT

In the present study, we were able to sequence the tumor suppressor gene TP53 from colon cancer samples. Nanopore-based sequencing was applied using a MinION device, which is considered ideal for long sequence samples. After DNA isolation, library preparation was performed using the Native Barcoding 24 V14 Kit. We were able to identify point mutations in the TP53 gene that have been associated with Li-Fraumeni syndrome and HCPS (Hereditary Cancer Predisposition Syndrome). From the 24 samples tested, 8 mutations were identified, 5 of which were mutations already described in The Cancer Genome Atlas: rs149633775, rs7308881994, rs397516435, rs28934578, rs150293825. It was concluded that nanopore sequencing using MinION is not only beneficial in research but also has positive benefits in the clinical laboratories, possessing significant diagnostic advantages.

Keywords: nanopore sequencing, MinION, TP53, colorectal cancer, mutation

KIVONAT

Jelen kutatás során a TP53 tumorszupresszor gén szekvenálását vizsgáltuk vastagbél-daganat mintákból. A nanopore technológián alapuló szekvenálást egy MinION készülékkel végeztük, mivel hosszú szekvenciájú mintát vizsgáltunk. A DNS izolálását követően, a könyvtárkészítés a Native Barcoding Kit 24 V14 készlettel valósult meg. A bázishívás után végzett adatfeldolgozás során olyan pontmutációkat sikerült azonosítani a TP53 génből, amelyek a Li-Fraumeni szindrómával és örökletes rákra hajlamosító szindrómával (Hereditary cancer-predisposing syndrome) hozható összefüggésbe. A 24 vizsgált mintából 8 esetben azonosítottunk mutációt, ebből 5 volt olyan, amelyek már leírt, a The Cancer Genome Atlasban megtalálható mutációk: rs149633775, rs730881994, rs397516435, rs28934578, rs150293825. Arra következtettünk mindezekből, hogy a MinION által történő nanopore szekvenálás nem csak kutatásban előnyös, hanem klinikai laboratóriumokban is diagnosztikai előnyt képviselne.

Kulcsszavak: nanopore szekvenálás, MinION, TP53, vastagbél-daganat, mutáció