

# Учёные апробировали ещё один скрининговый метод для выявления онкогенных мутаций

Учёные Сибирского федерального университета в составе группы, в которую также вошли сотрудники научно-исследовательских и медицинских организаций Красноярска и Москвы, показали, что использование HRM-анализа — быстрого и экономичного метода для выявления любых изменений первичной структуры ДНК, выполняемого на приборе «CFX96», позволяет эффективно выявлять опасные соматические мутации, связанные с развитием онкологических заболеваний, в частности, рака крови. Учёные полагают, что данный метод следует включить в качестве скринингового теста в существующий алгоритм лабораторного тестирования. Это сделает молекулярно-генетические технологии более доступными и эффективными.



Соматические мутации (то есть те, которые не передаются по наследству, а появляются в течение жизни человека), ассоциированные с онкологическими заболеваниями, в том числе с Ph-миелопролиферативными новообразованиями (Ph-МПН), очень разнообразны. Методы, позволяющие точно идентифицировать, а также определить уровень аллельной нагрузки соматических мутаций являются дорогостоящими и длительными (секвенирование, количественная ПЦР и др.). Именно поэтому уже на самом раннем этапе выполнения диагностических процедур желательно провести ряд скрининговых лабораторных тестов.

Соматические мутации в генах JAK2 и CALR выявляются практически у 90% пациентов, страдающих онкогематологическими заболеваниями. Мутация V617F в гене JAK2 встречается в 95% случаев среди пациентов с истинной полицитемией, с эссенциальной тромбоцитемией в 50–70%, с миелофиброзом — 40–75%. Распространенность мутаций в гене CALR среди пациентов с миелофиброзом и эссенциальной тромбоцитемией, в свою очередь, составляет 20–30%. В клинических рекомендациях ВОЗ выявление этих мутаций названо одним из основных критериев, позволяющих поставить верный диагноз и своевременно начать терапию.

*«Для скринингового исследования таких мутаций ранее мы предлагали использовать метод гетеродуплексного анализа с последующим электрофорезом в полиакриламидном геле. В данной же работе мы предлагаем использовать метод анализ кривых плавления с высоким разрешением (HRM-анализ, high resolution melting). Такой анализ считается высокочувствительным и подходит для скрининга всех типов мутаций. Как и в случае проведения других молекулярно-генетических методов для проведения HRM-анализа требуется амплификатор. Амплификатор позволяет синтезировать большое количество копий нужного фрагмента ДНК.*



*Поскольку российские лаборатории оснащены преимущественно амплификаторами „CFX96“ (Bio-Rad, США), мы решили провести скрининг соматических мутаций в генах JAK2 и CALR методом HRM-анализа именно с помощью такого прибора и программы „Precision Melt Analysis“. Скрининг проводили для пациентов с доказанными онкогематологическими заболеваниями», — сообщил соавтор исследования, студент Института фундаментальной биологии и биотехнологии СФУ **Дмитрий Курочкин.***

Было проанализировано 10 образцов ДНК пациентов с мутациями в гене JAK2 или в гене CALR. Учёным с помощью программы «Precision Melt Analysis» удалось обнаружить все варианты анализируемых мутаций, в том числе, однонуклеотидную замену в гене JAK2 и разнообразные indel мутации в гене CALR. В качестве контроля использовали два образца ДНК без мутаций в анализируемых участках генов JAK2 и CALR.

*«В ходе исследования было доказано, что HRM-анализ, который мы выполняли на приборе «CFX96», позволяет успешно делать скрининг важных для постановки диагноза (Ph-MPH) мутаций в определённых участках генов. HRM-анализ можно использовать для обнаружения всех типов мутаций на небольшом фрагменте ДНК, это очень удобный метод. Он высокочувствительный и не требует больших временных затрат. Замечу, однако, что результаты этого анализа, как и других скрининговых тестов, следует обязательно подтверждать с помощью других молекулярно-генетических методов»,* — отметила доцент кафедры медицинской биологии, старший научный сотрудник научно-практической лаборатории молекулярно-генетических методов исследования СФУ **Татьяна Субботина**.



Исследование выполнено на базе Научно-практической лаборатории молекулярно-генетических методов исследований СФУ.

[Пресс-служба СФУ](#), 4 мая 2022 г.

© Сибирский федеральный университет. Редакция сайта: +7 (391) 246-98-60, [info@sfu-kras.ru](mailto:info@sfu-kras.ru).

Адрес страницы: <https://news.sfu-kras.ru/node/26236>