

PCR alapú húgyhólyagrák detekciós módszer fejlesztése

Dr. Kovács Ákos

SZTE TTIK Biokémiai és Molekuláris Biológiai Tanszék

akosajtony1999@gmail.com

A tumorhoz köthető pontmutációk kimutatása kulcsfontosságú a daganatos betegségek korai diagnózisában, a prognózis meghatározásában és a terápiás válasz követésében. A jelenleg elérhető módszerek, mint a digitális PCR vagy az új-generációs szevenálás (NGS), bár rendkívül pontosak, költségesek és speciális laboratóriumi háttér szükséges hozzájuk, így nem alkalmasak széles körű szűrésre. Az egyszerűbb technikák, például az allél-specifikus PCR, gyakran nem elég érzékenyek vagy specifikusak, különösen nehezen vizsgálható genomi régiók esetén. Ez különösen problémás nem invazív minták – például vizelet vagy vér – esetében, ahol a tumoros eredetű DNS aránya alacsony.

A húgyhólyagrákban gyakori TERT promóter mutációk (TERTpm) rendkívül gyakoriak (hólyagrákok kb. 70 %-ában jelen vannak), így kiváló biomarkerek lehetnének a korai felismeréshez. Mégis, Magyarországon a többi vezető daganattípussal ellentétben nincs hivatalos szűrési program húgyhólyagrákra, pedig évente több mint 3000 új esetet diagnosztizálnak, és közel 1000 haláleset köthető hozzá. A betegség emellett jelentős egészségügyi költségekkel jár a gyakori kiújulás és utánkövetés miatt.

Ezen problémák megoldására fejlesztettük ki a SHARD-PCR nevű módszert, amely a két leggyakoribb TERTpm kimutatására alkalmas. Ez a technika egyszerű PCR- és restrikciós emésztési lépéseken alapul, így olcsón és könnyen alkalmazható kevésbé jól felszerelt laborokban is. A módszert húgyhólyagrákos betegek vizelet- és tumorszövet mintáin teszteltük. A 18 mintapár SHARD-PCR eredményei teljes egyezést mutattak az NGS-eredményekkel.

Összességében a SHARD-PCR egy megbízható, költséghatékony és nem invazív módszer a TERT promóter mutációk kimutatására, és ígéretes alternatívát kínál a jelenlegi technikák mellett vagy azok helyett.