

IV-P-5.3

PHÁT HIỆN ĐỘT BIẾN DẠNG A TRÊN EXON 12 CỦA GEN NPM1 TRÊN DÒNG TẾ BÀO IMS-M2

Hoàng Thành Chí^{1,2}, Bùi Thị Kim Lý^{1,2}, Toshiki Watanabe², Yuko Sato¹

¹Viện nghiên cứu, *Trung tâm sức khỏe toàn cầu và y tế quốc gia*, Tokyo, Nhật Bản

²Trường ĐH Tokyo, Tokyo, Nhật Bản

Tóm tắt

Nucleophosmin 1 (NPM1) là một protein có khả năng chuyển vị giữa nhân và tế bào chất, thông thường NPM1 định vị trong nhân. Đây là một phosphoprotein đa chức năng, vừa có khả năng ức chế khối u lại vừa có khả năng gây ung thư. Trong nghiên cứu này, chúng tôi phát hiện một dòng tế bào mới có mang cả đột biến dạng A của gen NPM1 và tổ hợp gen ETV6-NTRC. Dòng tế bào mới này có thể được sử dụng làm mô hình để nghiên cứu cơ chế phân tử dựa trên sự tương tác giữa gen NPM1 và các gen bất thường khác cũng như được sử dụng như một công cụ hữu ích để thử nghiệm các loại thuốc mới trong điều trị bệnh liên quan.

Từ khóa: NPM1, IMS-M2.

DETECTION OF EXON 12 TYPE A MUTATION OF NPM1 GENE IN IMS-M2 CELL LINE

Hoang Thanh Chi^{1,2}, Bui Thi Kim Ly^{1,2}, Toshiki Watanabe², Yuko Sato¹

¹Research Institute, *National Center for Global Health and Medicine*, Tokyo, Japan

²The University of Tokyo, Tokyo, Japan

Abstract

Nucleophosmin 1 (NPM1), a protein that shuttles between the nucleus and cytoplasm, is mostly located in nucleoli. This is a multifunctional phosphoprotein to which both tumor-suppressor and oncogenic functions have been attributed. Here, we have found the cell line with the type A NPM1 mutation and with the other genetic alterations including ETV6-NTRC fusion. It will provide a good in vitro model for bio-molecular studies of interaction of mutated NPM1 gene and other genetic abnormalities as well as a useful tool for developing new molecularly targeted drugs.

Key words: NPM1, IMS-M2