

DNA-sekvenseringsdata för MDS patienter behandlade med allogen transplantation

SND-ID: 2023-289. **Version:** 1. **DOI:** <https://doi.org/10.48723/0k7w-2k05>

Tillhörande dokumentation

README.txt (1.5 KB)

Sequence Alignment Map Format Specification_The SAM_BAM Format Specification Working Group May 2023.pdf (533.65 KB)

Citering

Yoshizato, T., & Jacobsen, S. E. (2023) DNA-sekvenseringsdata för MDS patienter behandlade med allogen transplantation (Version 1) [Dataset]. Karolinska Institutet. Tillgänglig via: <https://doi.org/10.48723/0k7w-2k05>

Skapare/primärforskare

[Tetsuichi Yoshizato](#) - Karolinska Institutet, Institutionen för medicin, Huddinge / Centrum för hematologi och regenerativ medicin (HERM)

[Sten Eirik Jacobsen](#) - Karolinska Institutet, Institutionen för medicin, Huddinge / Centrum för hematologi och regenerativ medicin (HERM)

Forskningshuvudman

[Karolinska Institutet](#) - Institutionen för medicin, Huddinge / Centrum för hematologi och regenerativ medicin (HERM)

Beskrivning

Datasetet består av 47 bam-filer för målinriktad DNA-sekvensering och lista över somatiska mutationer som definierade via bulk helgenomsekvensering av patienter med myelodysplastiskt syndrom eller relaterade myeloida maligniteter som fått allogen stamcellstransplantation. Syftet med datainsamlingen var att utvärdera om somatiska mutationer kan vara en markör för att upptäcka tidigt återfall. DNA-sekvensering utfördes på prover som samlats in vid diagnos för att identifiera potentiella somatiska mutationer som sedan kunde följas i fler prover över tid. Data användes även för att jämföra sensitiviteten för detektion av mutationer mellan digital droplet-PCR och next generation sequencing. Vi använde tre olika genpaneler för målinriktad DNA-sekvensering och genlistorna kan hittas i den citerade artikeln, accepterad för publikation i Blood. DNA-fragment matchades mot referensgenomet, GRCh37. Hos två patienter där vi inte identifierade några sjukdomsorsakande mutationer, utfördes sekvensering av hela genomet. Efter anpassning till GRCh37 definierades somatiska mutationer med Genomon2, och den identifierade somatiska mutationslistan laddades upp.

Totala storleken för datasetet är ca 25 GB (24586652781 bytes).

Data innefattar personuppgifter

Ja

Data innehåller känsliga personuppgifter

Ja

Typ av personuppgifter

Genetiska data

Kodnyckel existerar

Ja

Språk

[Engelska](#)

Analysenhet

[Individ/patient/person](#)

Population

Patienter med myelodysplastiska syndrom eller relaterade myeloida maligniteter fick allogen stamcellstransplantation.

Studiedesign

Experimentell studie

Preklinisk studie

Urvalsmetod

[Icke-sannolikhetsurval](#)

Patienter med myelodysplastiskt syndrom (MDS) och relaterade myeloida maligniteter diagnostiserade enligt Världshälsoorganisationens (WHO) 2016 klassificeringar som hade genomgått allogen hematopoetisk stamcellstransplantation (allo-HSCT) vid Karolinska Universitetssjukhuset inkluderades i studien. Alla prover togs efter informerat samtycke och analyserades enligt etiskt godkännande och Helsingforsdeklarationen. Patienterna grupperades i återfall och kontinuerlig fullständig remission utan tecken på återfall ≥ 66 månader efter allo-HSCT.

Studie kopplad till biobank

Studien har använt befintliga prover/material från en vetenskaplig samling eller biobank

Namn på vetenskaplig samling/biobank: Karolinska Institutet MDS biobank

Typ(er) av prov: Benmärgsceller

Antal individer/objekt

27

Dataformat / datastruktur

[Text](#)

Ansvarig institution/enhet

Institutionen för medicin, Huddinge / Centrum för hematologi och regenerativ medicin (HERM)

Etikprövning

dnr EPN 2017/1090-31/4

Ethical review: Studier av ärftliga och förvärvade sjukdomsmekanismer vid myelodysplastiskt och myelodysplastiskt / myeloproliferativt syndrom, MDS-relaterad AML samt angränsande hematologiska tillstånd med behov av förbättrad differentialdiagnostik

Forskningsområde

[Medicin och hälsovetenskap](#) (Standard för svensk indelning av forskningsämnen 2011)

[Hematologi](#) (Standard för svensk indelning av forskningsämnen 2011)

[Cancer och onkologi](#) (Standard för svensk indelning av forskningsämnen 2011)

Nyckelord

[Blodstamceller](#), [Blodstamcellstransplantation](#), [Myelodysplastiska syndrom](#)

Publikationer

Dimitriou M, Mortera-Blanco T, Tobiasson M, Mazzi S, Lehander M, Högstrand K, Karimi M, Walldin G, Jansson M, Vonlanthen S, Ljungman P, Langemeijer SMC, Yoshizato T, Hellstrom-Lindberg ES, Woll PS, Jacobsen SEW. Identification and surveillance of rare relapse-initiating stem cells during complete remission post-transplantation. Blood. 2023 Dec 14:blood.2023022851. doi: 10.1182/blood.2023022851.

DOI: <https://doi.org/10.1182/blood.2023022851>

Tillgänglighetsnivå

Åtkomst till data via SND

Tillgång till data är begränsad

Användning av data

[Att tänka på vid användning av data som delas via SND](#)

Licens

[CC BY-NC-ND 4.0](#)

Versioner

Version 1. 2023-12-18

Kontakt för frågor om data

Sten Eirik Jacobsen

sten.eirik.jacobsen@ki.se

Ladda ner metadata

[DataCite](#)

[DDI 2.5](#)

[DDI 3.3](#)

[DCAT-AP-SE 2.0](#)

[JSON-LD](#)

[PDF](#)

[Citation \(CSL\)](#)

