

## 中国人eNOS基因VNTR多态性的基因型与等位基因频率

路萍1, 2, 吕星1, 邢瑞云1, 孙琪云3, 韩莉3, 吴苏华3, 蓝红3, 郑晓飞1

1.军事医学科学院放射医学研究所;北京 100850; 2.军医学院;北京 100071; 3.北京北太平路医院;北京 100039

收稿日期 修回日期 网络版发布日期 接受日期

**摘要** 一氧化氮合酶(nitric oxide synthase, NOS)催化L-精氨酸的氧化反应生成L-瓜氨酸和一氧化氮(nitric oxide, NO)。NO可通过cGMP依赖的信号传导途径介导平滑肌细胞舒张,是调节血管张力的重要信使分子。NO尚可抑制血小板凝集,对血栓形成起重要调节作用。目前在哺乳动物中已发现细胞来源、表达方式和活性调节不同的3种NOS同工酶,分别为神经元型NOS(neuronal NOS, nNOS)、诱导型NOS(inducible NOS, iNOS)和内皮细胞型NOS(endothelial NOS, eNOS)。人的eNOS基因位于第7号染色体长臂(7q36),全长约21kb,含有26个外显子和25个内含子。eNOS基因存在多个与心脑血管疾病相关的基因多态性位点。其中位于第4内含子的一个以27bp为核心的数目可变量串联重复序列(variable number of tandem repeat, VNTR)多态性位点,已被证实与原发性高血压、心肌梗死和静脉血栓形成有关。目前我国尚缺乏NOS基因多态性在正常人群中基因型及等位基因频率分布的统计资料。为此,我们从316名健康中国人的基因组DNA检测了eNOS基因第4内含子VNTR多态性的基因型和等位基因,鉴定出重复6次、5次和4次的3种等位基因,以及6/5杂合、5/5纯合、5/4杂合和4/4纯合的4种基因型。同时我们将正常中国人eNOS基因VNTR多态性的基因型和等位基因频率与其他种族的相关资料进行了统计对比。结果表明,中国人eNOS基因VNTR的各种基因型和等位基因频率与日本人相似,4/4纯合基因型频率与高加索人差异显著,各种基因型和等位基因频率与非裔美国人均存在显著差异。

**关键词** [一氧化氮合酶](#) [基因多态性](#) [VNTR](#)

分类号

### Abstract

### Key words

DOI:

通讯作者

### 扩展功能

#### 本文信息

▶ [Supporting info](#)

▶ [PDF\(225KB\)](#)

▶ [\[HTML全文\]\(0KB\)](#)

▶ [参考文献](#)

#### 服务与反馈

▶ [把本文推荐给朋友](#)

▶ [加入我的书架](#)

▶ [加入引用管理器](#)

▶ [复制索引](#)

▶ [Email Alert](#)

▶ [文章反馈](#)

▶ [浏览反馈信息](#)

#### 相关信息

▶ [本刊中 包含“一氧化氮合酶”的相关文章](#)

▶ 本文作者相关文章

- [路萍](#)
- [吕星](#)
- [邢瑞云](#)
- [孙琪云](#)
- [韩莉](#)
- [吴苏华](#)
- [蓝红](#)
- [郑晓飞](#)