

中国人群中STK15基因内两种非同义SNP的连锁不平衡和单体型分析

陈立1, 敖雪1, 任群1, 王振宁1, 鲁翀1, 徐岩1, 姜莉1, 罗阳1, 徐惠绵1, 张学1, 2

1.中国医科大学医学基因组学研究室 卫生部细胞生物学重点实验室, 沈阳 110001; 2.中国医学科学院中国协和医科大学基础医学研究所医学遗传学系 医学分子生物学国家重点实验室, 北京 100005

收稿日期 修回日期 网络版发布日期 接受日期

摘要 STK15基因编码一种丝氨酸苏氨酸蛋白激酶, 哺乳动物细胞中其过量表达将导致中心体扩增、染色体不稳定和细胞癌变。STK15基因外显子3中有3种非同义单核苷酸多态(SNP), 即: 91A→T (I31F)、169G→A(V57I)和311C→T(S104L)。新近研究发现, 91A→T与人类肿瘤遗传易感性相关。应用PCR-RFLP技术确定了91A→T (I31F)和169G→A(V57I)两种SNP在中国人群中的基因型和单体型。采用巢式PCR方法扩增了193例正常个体的DNA样品, 通过错配正向巢式内引物引入EcoR I酶切位点。巢式PCR扩增产物用限制性内切酶EcoR I和Acc II双酶切消化, 其中EcoR I能酶切91A, Acc II能切开169G。聚丙烯酰胺凝胶电泳银染法鉴定双酶切结果。发现了4种可能的单体型中的3种, 其单体型频率分别为: $p(91A-169G) = 68.65\%$, $p(91T-169A) = 10.88\%$, $p(91T-169G) = 20.47\%$, $p(91A-169A) = 0\%$ 。它们组成的6种基因型及频率分别为: 91A-169G / 91A-169G (46.11%), 91A-169G / 91T-169A (14.51%), 91A-169G / 91T-169G (30.57%), 91T-169G / 91T-169G (3.11%), 91T-169G / 91T-169A (4.15%), 91T-169A / 91T-169A (1.55%)。等位基因及单体型数据分析结果表明, 91A→T (I31F)和169G→A(V57I)之间存在连锁不平衡。

关键词 [STK15基因,单核苷酸多态,单体型,连锁不平衡](#)

分类号

Abstract

Key words

DOI:

通讯作者

扩展功能

本文信息

- ▶ [Supporting info](#)
- ▶ [PDF\(273KB\)](#)
- ▶ [\[HTML全文\]\(0KB\)](#)
- ▶ [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“STK15基因,单核苷酸多态,单体型,连锁不平衡”的相关文章](#)
- ▶ 本文作者相关文章

- [陈立](#)
- [敖雪](#)
- [任群](#)
- [王振宁](#)
- [鲁翀](#)
- [徐岩](#)
- [姜莉](#)
- [罗阳](#)
- [徐惠绵](#)
- [张学](#)