



您的位置: [首页](#)>> 文章摘要

## 80例山西汉族先天性巨结肠患儿RET基因单核苷酸多态性分析

李雪静, 赵文英, 张全斌, 马云霞, 高伟华, 郭珍平, 王鹏飞, 周永安

030001 太原, 山西医科大学[李雪静(2009级临床检验诊断学专业研究生)、高伟华(2009级临床检验诊断学专业硕士)、病理科(赵文英);太原市中心医院中心实验室(张全斌、马云霞、郭珍平、王鹏飞、周永安)]

周永安, Email: zya655903@163.com

**摘要:** 目的 研究80例山西汉族先天性巨结肠症(Hirschsprung disease, HSCR)患儿RET基因7、12、13、15号外显子(single nucleotides polymorphisms, SNPs)与HSCR发病的关系。方法 通过测序及序列比对的方法,对山西省和80例汉族健康儿童进行RET基因外显子序列分析,比较基因多态性位点等位基因频率在两组的差异。结果 RET基因GCG位点存在多态性,病例组和对照组中该位点的等位基因分布频率存在显著性差异( $\chi^2=5.668, P<0.05$ ),风险OR=3.05,95%可信区间为1.218~7.639;RET基因13号外显子L769L(CCT→CTA)位点存在多态性,病例组和对照组中率存在显著差异( $\chi^2=37.458, P<0.01$ ),风险等位基因为G等位基因,OR=4.632,95%可信区间为2.832~7.577。7号外显子AAC,15号外显子S904S(TCC→TCG)存在多态位点,病例组与对照组中 $P>0.05$ ,该位点与疾病无显著相关性。其余未发现。结论 RET密码子A432A、L769L的基因多态性与80例山西汉族HSCR患儿的发生密切相关。

**关键词:** Hirschsprung病; 原癌基因蛋白质c ret; 多态性, 单核苷酸

[评论](#) [收藏](#) [全](#)

文献标引: 李雪静, 赵文英, 张全斌, 马云霞, 高伟华, 郭珍平, 王鹏飞, 周永安. 80例山西汉族先天性巨结肠症患儿RET基因单核苷酸多态性分析[J/CD]. 中华临床医师杂志: 电子版, 2011, 5(19): 5775-5778. [复制](#)

### 参考文献:

- [1] Amiel J, Lyonnet S. Hirschsprung disease, associated syndromes, and genetics: a review. *Hum Mol Genet*, 2001, 10: 729-739. [\[PubMed\]](#)
- [2] Attie T, Pelet A, Edery P, et al. Diversity of RET proto-oncogene mutations in sporadic Hirschsprung disease. *Hum Mol Genet*, 1995, 4: 1381-1386. [\[PubMed\]](#)
- [3] 郝长锁. 天津地区先天性巨结肠RET基因13号外显子基因多态性研究. 天津: 天津医科大学
- [4] 刘翠平. 中国汉族人群先天性巨结肠症与RET、EDNRB和PHOX2B基因的SNPs相关性研究. *中华医学遗传学杂志*, 2006, 24(1): 107.
- [5] 杜寒松, 王国斌. RET基因多态性与中国湖北地区汉族人群先天性巨结肠的相关性研究. *中华医学遗传学杂志*, 2006, 24(9): 152-156.
- [6] Tou J, Wang L, Liu L, et al. Genetic variants in RET and risk of Hirschsprung's disease in Southeastern Chinese: a haplotype-based analysis. *BMC Med Genet*, 2011, 12: 32. [\[PubMed\]](#)
- [7] Smigiel R, Lebioda A, Patkowski D, et al. Single nucleotide polymorphisms in the RET gene and their correlations with Hirschsprung disease phenotype. *J Appl Genet*, 2006, 47: 261-267. [\[PubMed\]](#)
- [8] Chin TW, Chiu CY, Tsai HL, et al. Analysis of the RET gene in subjects with sporadic Hirschsprung disease. *J Appl Genet*, 2006, 47: 261-267. [\[PubMed\]](#)

### 期刊导读

6卷23期 2012年12月 [最新]



期刊存档

期刊存档

[查看目录](#)

### 期刊订阅



在线订阅



邮件订阅



RSS

### 作者中心



资质及晋升信息



作者查稿



写作技巧



投稿方式



作者指南

## 编委会

### 期刊服务



建议我们



会员服务



广告合作



继续教育

disease. J Chin Med Assoc, 2008, 71:406-410. [PubMed]

[9] 王国斌, 杜寒松, 张颖, 等. 中国汉族人群RET基因多态性与先天性巨结肠的遗传易感性研究. 中华临床医师杂志, 2005, 26:627-630.

[10] Borrego S, Saez ME, Ruiz A, et al. Specific polymorphisms in the RET proto-oncogene are represented in patients with Hirschsprung disease and may represent loci modifying gene expression. J Med Genet, 1999, 36:771-774. [PubMed]

[11] Lantieri F, Griseri P, Puppo F, et al. Haplotypes of the human RET proto-oncogene in Hirschsprung disease in the Italian population derive from a single ancestral combination. Hum Genet, 2006, 70:12-26. [PubMed]

[12] Garcia-Barcelo MM, Sham MH, Lui VC, et al. Chinese patients with sporadic Hirschsprung disease are predominantly represented by a single RET haplotype. J Med Genet, 2003, 40:e122. [PubMed]

[13] Yunia S, Marco M, Jan O, et al. Variants in RET associated with Hirschsprung disease affect the binding of transcription factors and gene expression. Gastroenterology, 2011, 140:572-580.

## 短篇论著

窖蛋白-1与基质金属蛋白酶2在胃癌组织中的表达及临床生物学意义

李远航, 张建国. . 中华临床医师杂志: 电子版  
2011;5(19):5764-5767.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

射波手术平台对中晚期高难肿瘤患者的治疗分析

王义善, 王园园, 姜鹏, 马建军, 曲震, 王锡林, 李军体, 贾喜凤, 王珊珊. . 中华临床医师杂志  
2011;5(19):5768-5771.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

经皮肺活检病理诊断临床意义

胡范彬, 周新华, 张海青, 李宝兰. . 中华临床医师杂志: 电子版  
2011;5(19):5772-5774.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

80例山西汉族先天性巨结肠患儿RET基因单核苷酸多态性分析

李雪静, 赵文英, 张全斌, 马云霞, 高伟华, 郭珍平, 王鹏飞, 周永安. . 中华临床医师杂志: 电子版  
2011;5(19):5775-5778.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

烟台市新生儿先天性甲状腺功能低下症病因学分析研究

吕志萍, 董淑萍, 梁晨. . 中华临床医师杂志: 电子版  
2011;5(19):5779-5782.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

胃癌术前腹腔动脉CT影像的临床价值

慕光川, 黄源, 刘志明, 林进令. . 中华临床医师杂志: 电子版  
2011;5(19):5783-5785.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

泰安地区临床常见革兰阴性杆菌的耐药性及分布

赵书平, 姜梅杰, 王桂明. . 中华临床医师杂志: 电子版  
2011;5(19):5786-5788.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

组织修形高频电刀在口腔治疗中的疗效观察

雷霆, 黄爱萍, 张留民, 田霞, 赵红. . 中华临床医师杂志: 电子版  
2011;5(19):5789-5791.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[新疆960例育龄期妇女干预前后对宫颈癌防治认识情况对比分析](#)

李春涛, 葛璘, 夏小艳. .中华临床医师杂志: 电子版

2011;5(19):5792-5795.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[术前静脉注射地佐辛对妇科手术患者术后镇痛效果的影响](#)

朱俊峰, 江伟. .中华临床医师杂志: 电子版

2011;5(19):5796-5797.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[自制微创稳定系统固定股骨转子部骨折的生物力学研究](#)

罗轶, 彭永岳, 黄燕峰, 施慧鹏. .中华临床医师杂志: 电子版

2011;5(19):5798-5800.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[血栓通粉针治疗不稳定型心绞痛疗效观察](#)

祁宏, 董彦文. .中华临床医师杂志: 电子版

2011;5(19):5801-5803.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[胎盘早剥分娩方式临床探讨](#)

胡乔飞, 王欣. .中华临床医师杂志: 电子版

2011;5(19):5804-5807.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[| 编委会](#) | [联系我们](#) | [合作伙伴](#) | [友情链接](#) |

© 2013版权声明 中华临床医师杂志(电子版)编辑部

网站建设: 北京华夏世通信息技术有限公司 京ICP备0

北京市公安局西城分局备案编号: 110102000676