

20例中国Peutz-Jeghers综合征患者STK11基因编码区突变分析([点击查看pdf全文](#))

《南方医科大学学报》[ISSN:/CN:] 期数: 2012年04期 页码: 511 栏目: 出版日期: 2012-04-15

Title: -

作者: [赵晓](#); [李玉霞](#); [凌焱](#); [陈惠鹏](#); [张宝库](#); [夏廷毅](#); [周平](#)

Author(s): -

关键词: [关键词: STK11基因](#); [基因突变](#); [Peutz-Jeghers综合征](#)

Keywords: -

分类号: -

DOI: -

文献标识码: -

摘要: 摘要: 目的检测Peutz-Jeghers综合征患者STK11基因编码区序列, 进一步明确STK11基因可能存在新的突变位点。方法收集空军总医院2009年1月~2010年10月期间收治的20例Peutz-Jeghers综合征患者的血液样本, 采用PCR扩增技术及DNA测序方法检测STK11基因编码区序列, 与STK11基因的正常序列比对分析。结果20例Peutz-Jeghers综合征患者中有14例患者检测到STK11基因的编码区发生突变, 1例患者携带2个突变位点, 13例患者携带单一突变位点。测序发现1例患者在3号外显子第460位发现一错义突变(460C→G), 在第154密码子处形成另一种新的氨基酸, 为一新的突变位点。2个家系中4例患者在同一位点发生突变; 同一家系患者的突变位点一致。其余6例患者STK11基因编码区未见突变位点。结论STK11基因突变是Peutz-Jeghers 综合征发生的主要病因, 3号外显子第460位错义突变, 即460C→G, 是导致Peutz-Jeghers 综合征发生新的突变位点。

Abstract: -

参考文献/REFERENCES

备注/Memo: -

更新日期/Last Update: 1900-01-01

导航/NAVIGATE

[本期目录/Table of Contents](#)

[下一篇/Next Article](#)

[上一篇/Previous Article](#)

工具/TOOLS

[引用本文的文章/References](#)

[下载 PDF/Download PDF\(1972KB\)](#)

[立即打印本文/Print Now](#)

[推荐给朋友/Recommend](#)

统计/STATISTICS

[摘要浏览/Viewed](#) 26

[全文下载/Downloads](#) 30

[评论/Comments](#)

