

● 电子杂志  
● 高影响力论文  
● 友情链接  
访问总次数

今日访问

当前在线

冯莉芳, 赖仁胜, 刘丽, 谢玲, 吴晓斌, 张树鹏, 唐翔, 耿建祥. APC基因MCR区突变与大肠肿瘤患者临床发病的关系. 世界华人消化杂志 2009年 2月;17(5):532-537

## APC基因MCR区突变与大肠肿瘤患者临床发病的关系

冯莉芳, 赖仁胜, 刘丽, 谢玲, 吴晓斌, 张树鹏, 唐翔, 耿建祥.

210029, 江苏省南京市汉中路155号, 南京中医药大学附属医院病理科/细胞分子生物学实验室. lairensheng@163.com

目的: 探讨APC基因的第15外显子MCR区(mutation cluster region)的1493, 1367和1328位突变与大肠肿瘤患者(阳性家族史)临床发病的关系. 方法: 共提取65例标本的基因组DNA, 包括21例肠腺瘤标本组和16例肠腺癌标本组, 20例家族史阳性组和8例无家族史组. PCR特异性扩增APC基因的第15外显子MCR区, 经ABI3100基因测序仪测序, 对密码子突变情况按4个标本分组和基因变异类型进行统计分析. 结果: 检出APC基因的三种密码子突变, 即密码子1493(ACG>ACA), 突变的发生率为91.3%(63/69), 密码子1367(CAG>TAG), 1.4%(1/69)和密码子1328(CAG>TAG), 7.2%(5/69). 共检出4种碱基变化, 4478(G→A), 4478(G/A), 4096(C/T) and 3979(C/T). 4478位碱基G→A和4478位碱基G/A分别在腺瘤组与无家族史组的比较有显著性差异( $P<0.05$ ), 4478位碱基G→A在家族史阳性组与无家族史组的比较也有显著性差异( $P<0.05$ ). 基于临床病理突变表型, 四种核苷酸变化间经 $\chi^2$ 检验比较发现有显著性差异( $P<0.05$ )的是: 4478位G→A型突变分别与4478位G/A型突变、4096位C/T型突变和3979位C/T型突变之间, 4478位碱基G/A型突变分别与4096位C/T型突变和3979位C/T型突变之间, 而4096位C/T型突变和3979位C/T型突变比较无显著性意义. 结论: 密码子1493(ACG>ACA)的4478位(G→A)突变为各组最高频发的同义突变, 与阳性家族史和腺瘤表型有关. 密码子1367(CAG>TAG)和1328(CAG>TAG)仅为腺癌表型的体细胞无义突变.

世界胃肠病学杂志社, 北京百世登生物医学科技有限公司, 100023, 北京市2345信箱, 郎辛庄北路58号院怡寿园1066号

电话: 010-85381892

传真: 010-85381893

E-mail: wjg@wjgnet.com

http: //www.wjgnet.com

2004-2007年版权归世界胃肠病学杂志社和北京百世登生物医学科技有限公司