

[首页](#)[期刊概况](#)[编委会](#)[专家学者](#)[网上投稿](#)[过刊浏览](#)[期刊订阅](#)[广告合作](#)

中国肿瘤临床 2012, Vol. 39 Issue (10): 660-665 DOI: doi:10.3969/j.issn.1000-8179.2012.10.010

临床研究

[最新目录](#) | [下期目录](#) | [过刊浏览](#) | [高级检索](#)

[an error occurred while processing this directive] | [an error occurred while processing this directive]

胃肠道间质瘤KIT及PDGFRA基因突变的检测及分析

张秀敏, 林 慧, 叶 菁, 郭 风, 袁 媛, 隋延仿, 李增山

第四军医大学基础部病理学与病理生理学教研室 (西安市710032)

Analysis of KIT and PDGFRA Mutations in Gastrointestinal Stromal Tumors

Xiumin ZHANG, Hui LIN, Jing YE, Feng GUO, Yuan YUAN, Yanfang SUI, Zengshan LI

Department of Pathology, Faculty of Basic Medicine, Fourth Military Medicine University, Xi'an 710032, China

[摘要](#)[参考文献](#)[相关文章](#)全文: [PDF \(1483 KB\)](#) [HTML \(1 KB\)](#) 输出: [BibTeX](#) | [EndNote \(RIS\)](#) [背景资料](#)

摘要 检测胃肠道间质瘤 (gastrointestinal stromal tumors, GISTs) KIT及PDGFRA基因的突变位点及类型, 探讨其在GIST发病机制中的作用。方法: 收集西京医院病理科2006年10月至2010年10月胃肠道间质瘤病例38例, 男性20例 (52.6%), 女性18例 (47.4%), 从福尔马林固定石蜡包埋 (formalin-fixed paraffin-embedded, FFPE) 组织中提取基因组DNA。通过PCR扩增目的片段后测序, 检测38例样本的KIT和PDGFRA基因突变类型。结果: 在38例样本中共检测出KIT基因突变34例, 其中32例发生在外显子11, 突变形式有点突变、插入突变与缺失突变; 2例发生在外显子9, 均为重复性突变。同时还检出PDGFRA基因突变1例, 其余3例样本为野生型。结论: 大多数GISTs中存在KIT基因的突变, PDGFRA基因突变可见于部分缺乏KIT突变的GIST中。

关键词: 胃肠道间质瘤 石蜡组织 KIT PDGFRA 基因突变

Abstract: This study aims to detect the mutant sites and types of PDGFRA genes in gastrointestinal stromal tumors (GISTs) and investigate the role of these genes in the pathogenesis of GISTs. Methods: Genomic DNA was extracted from formalin-fixed paraffin-embedded (FFPE) tissues. Polymerase chain reaction and direct sequencing were performed to determine mutant types. Results: KIT mutations were identified in 34 out of 38 samples, involving 2 repeat mutations in exon 9 and 32 mutations in exon 11. The mutant types in exon 11 included point, insertion, and deletion mutations. Only one sample had PDGFRA mutation. The other three samples were wild types. Conclusion: KIT mutations are common in the majority of GISTs, and PDGFRA mutations exist in GISTs that lack a KIT mutation.

Key words: Gastrointestinal stromal tumors FFPE tissue KIT PDGFRA Gene mutation

收稿日期: 2011-09-21; 出版日期: 2012-05-30

基金资助:

本文课题受国家高技术研究发展计划“863”计划 (编号: 2007AA02Z470)、国家自然科学基金 (编号: 30901735) 和西安市攻关计划项目 (编号: SF1028) 资助

通讯作者: 李增山 E-mail: lizsh72@fmmu.edu.cn

引用本文:

. 胃肠道间质瘤KIT及PDGFRA基因突变的检测及分析[J]. 中国肿瘤临床, 2012, 39(10): 660-665.

. Analysis of KIT and PDGFRA Mutations in Gastrointestinal Stromal Tumors[J]. Chinese Journal of Clinical Oncology, 2012, 39(10): 660-665.

链接本文:

http://118.145.16.228:8081/Jweb_zgzhc/CN/doi:10.3969/j.issn.1000-8179.2012.10.010 或 http://118.145.16.228:8081/Jweb_zgzhc/CN/Y2012/V39/I10/660

服务

[把本文推荐给朋友](#)[加入我的书架](#)[加入引用管理器](#)[E-mail Alert](#)[RSS](#)

作者相关文章

没有本文参考文献

- [1] 高春涛,王秀超,李莎莎,郝继辉. **HIF-1 α** 和**Kit**配基在胰腺癌中的表达及其临床意义[J]. 中国肿瘤临床, 2011, 38(19): 1212-1216.

友情链接



版权所有 © 2013 《中国肿瘤临床》编辑部

地址：天津市河西区体院北环湖西路肿瘤医院内 300060

电话/传真：(022)23527053 E-mail: cjco@cjco.cn cjcotj@sina.com 津ICP备1200315号