

APOC3基因SstI单核苷酸多态性与冠心病、II型糖尿病合并高甘油三酯血症的关联性研究

刘合焜1, 2, *, 李雪飞 2, *, 张思仲1, ①, 任 艳3, 马用信1, 刘运强1, 王春婷2, 陈 香3, 胡耀敏3, 张立4

1.四川大学华西医院医学遗传室及教育部人类疾病生物治疗重点实验室;成都 610041; 2.福建医科大学细胞生物学与遗传学系;福州 350004; 3. 四川大学华西医院内分泌科; 成都 610041; 4. 四川大学华西医院心内科;成都 610041

收稿日期 修回日期 网络版发布日期 接受日期

摘要 许多人群研究表明位于APOA1/C3/A4/A5基因簇上的载脂蛋白C3基因(APOC3) SstI多态性与高甘油三酯血症(Hypertriglyceridaemia, HTG)密切相关,高甘油三酯是冠心病和糖尿病的独立危险因素。为探讨中国人群APOC3基因SstI单核苷酸多态性与冠状动脉粥样硬化性心脏病(coronary atherosclerotic heart disease, CHD)合并高甘油三酯血症(HTG)、II型糖尿病(non-insulin-dependent diabetes mellitus, NIDDM)合并高甘油三酯血症(HTG)患者的相关性,应用聚合酶链反应-限制性片段长度多态性(PCR-RFLP)的方法,分析了267例CHD患者、246例NIDDM患者及491例健康对照APOC3基因SstI位点(S1/S2)多态性。CHD组、NIDDM组和对照组的APOC3基因SstI多态位点S2等位基因频率分别为0.301、0.307和0.286,其基因型频率和等位基因频率分布与对照组比较均无显著性差异(P>0.05)。以TG>1.90 mmol/L为标准将CHD组、NIDDM组分为正常甘油三酯组(NTG)和高甘油三酯组(HTG)发现,在CHD患者,HTG亚组S1S2基因型频率显著高于NTG亚组(0.542 > 0.357, $\chi^2=8.77$, P=0.0124);在NIDDM患者,HTG亚组S2S2基因型频率显著高于NTG亚组(0.200 > 0.055, $\chi^2=20.21$, P=0.0000),两亚组间等位基因频率分布有显著性差异($\chi^2=19.86$, P=0.0000)。CHD组S1S2基因型患者甘油三酯(TG)水平较S1S1基因型患者显著升高(P=0.036);NIDDM组和对照组S2S2基因型患者TG水平较S1S1、S1S2基因型患者显著升高(P<0.01)。研究结果表明APOC3基因SstI多态位点S2等位基因与CHD合并HTG、NIDDM合并HTG相关,S2等位基因增加了CHD、NIDDM患者对HTG的易感性,可能是CHD、NIDDM人群发生HTG的遗传因素之一。

关键词 [载脂蛋白C3基因](#) [冠状动脉粥样硬化性心脏病](#) [II型糖尿病](#) [单核苷酸多态性](#) [高甘油三酯血症](#)

分类号

1.Department of Medical Genetics; West China Hospital; Sichuan University; and the key laboratory of biotherapy of Human Disease; Ministry of Education; Chengdu 610041; China;2.Department of Cell Biology and Genetics; Fujian Medical University; Fuzhou 350004;China; 3.Department of Cardiology; West China Hospital; Sichuan University; Chengdu 610041; China; 4.Department of Endocrinology; West China Hospital; Sichuan University; Chengdu 610041; China.)

Abstract

Key words [apolipoprotein C3 gene \(APOC3\)](#) [coronary atherosclerotic heart disease \(CHD\)](#) [type II diabetes mellitus \(NIDDM\)](#) [single nucleotide polymorphism \(SNP\)](#) [hypertriglyceridaemia \(HTG\)](#)

DOI:

通讯作者

扩展功能

本文信息

- ▶ [Supporting info](#)
- ▶ [PDF\(332KB\)](#)
- ▶ [\[HTML全文\]\(0KB\)](#)
- ▶ [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“载脂蛋白C3基因”的相关文章](#)
- ▶ 本文作者相关文章

· [刘合焜](#)

· [李雪飞](#)

· [张思仲](#)

· [任 艳](#)

· [马用信](#)

· [刘运强](#)