

# 中国人端粒酶催化亚基(hTERT)基因 第六内含子VNTR多态性研究

邢瑞云1, 周绪斌1, 吕星1, ①, 孙琪云2, 姚波2, 郑晓飞1

1.军事医学科学院放射医学研究所;北京 100850; 2.军事医学科学院附属307医院;北京 100039

收稿日期 修回日期 网络版发布日期 接受日期

**摘要** 端粒酶的激活在肿瘤发生、衰老以及细胞永生过程中起重要作用,端粒酶催化亚基(hTERT)的表达是诱导端粒酶活性的限制性步骤,hTERT的表达受到复杂的调控。hTERT基因组全长40 kb,包含16个外显子及15个内含子,其中,在第2和第6内含子中各存在2个可变数目串联重复(VNTR)多态性序列(VNTR2-1st、VNTR2-2nd以及VNTR6-1st和VNTR6-2nd),在第12内含子存在另一个单态性串联重复序列。通过对北京地区210例汉族健康人群hTERT基因第6内含子中36-bp VNTR6-1st的多态性进行调查研究,结果在调查人群中观察到18、20、21、22、23、26和35次重复共7种等位基因型以及14种基因型。基因型频率分布符合Hardy-Weinberg平衡。与韩国浦山地区调查人群类似,20、22及35次重复为最常见的等位基因型,这3种等位基因型频率占调查人群总数的94.76%。除了35次重复等位基因型频率与浦山地区人群存在差异外,其他基因型频率差异不显著。此外,除了在部分重复22次的等位基因型中VNTR 5'端与浦山地区人群相同外,其他等位基因型中,北京地区汉族人VNTR6-1st 5'端均存在53 bp插入片段,显示出不同人种VNTR6-1st周边序列的差异性。北京地区汉族正常人群hTERT VNTR基因多态性资料为研究多态性与肿瘤或衰老的相关性提供了资料。

**关键词** [端粒酶](#) [端粒酶催化亚基](#) [基因多态性](#) [VNTR](#)

分类号

1.Department of Biochemistry & Molecular Biology;Institute of Radiation Medicine;Beijing 100850;China; 2.Beijing North Taiping Road Hospital;Beijing 100039;China

## Abstract

**Key words** [Telomerase](#) [TERT](#) [polymorphism](#) [VNTR](#)

DOI:

通讯作者

## 扩展功能

### 本文信息

- ▶ [Supporting info](#)
- ▶ [PDF\(181KB\)](#)
- ▶ [\[HTML全文\]\(0KB\)](#)
- ▶ [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“端粒酶”的相关文章](#)
- ▶ [本文作者相关文章](#)

- [邢瑞云](#)
- [周绪斌](#)
- [吕星](#)
- [孙琪云](#)
- [姚波](#)
- [郑晓飞](#)