


[首页](#)
[最新一期](#)
[期刊动态](#)
[过刊浏览](#)
[医学视频](#)
[在线投稿](#)
[期刊检索](#)
[期刊订阅](#)
[合作科室](#)
[注册](#)
[登录](#)

您的位置: [首页](#)>> [文章摘要](#)

[中文](#) [English](#)

先天性肾上腺皮质增生症与肾上腺皮质肿瘤的分子遗传学研究进展

蔡芸莹, 苏恒

650032 云南省第一人民医院 昆明理工大学附属医院内分泌科

苏恒, Email: caiyunying1985@163.com

摘要:先天性肾上腺皮质增生症(CAH)是内分泌系统最常见的常染色体隐性遗传性疾病之一, 主要由于关键酶缺陷所致。肾上腺皮质肿瘤(ACTs)的发病机制可能与抑癌基因TP53、Menin及原癌基因Ras的研究发现, CAH时ACTs发生率增加, 两者之间可能存在某些分子遗传学联系。

关键词:肾上腺增生, 先天性; 肾上腺皮质肿瘤; 基因突变

[评论](#) [收藏](#) [全文](#)

文献标引: 蔡芸莹, 苏恒. 先天性肾上腺皮质增生症与肾上腺皮质肿瘤的分子遗传学研究进展[J/CD]. 中华临床医药杂志(22):10298-10300. [复制](#)

参考文献:

[1] Trakakis E, Loghis C, Kassanos D. Congenital adrenal hyperplasia because of 21-hydroxylase deficiency. A genetic disorder of interest to obstetricians and gynecologists. *Obstet Gynecol* 2009, 64: 177-189.

[2] Trakakis E, Basios G, Trompoukis P, et al. An update to 21-hydroxylase deficiency in congenital adrenal hyperplasia. *Gynecol Endocrinol*, 2010, 26: 63-71.

[3] 张波, 陆召麟, 陶红. 中国人21-羟化酶缺乏症基因型和临床表型特点研究. *遗传学报*, 2009, 36: 1029-1030.

[4] Abbaszadegan MR, Hassani S, Vakili R, et al. Two novel mutations in CYP11B1 and the consequent alterations of the translated protein in classic congenital adrenal hyperplasia. *Endocrine*, 2013, 6: 110-116.

[5] Zhang M, Liu Y, Sun S, et al. A prevalent and three novel mutations in CYP11B1 in Chinese patients with 11-beta hydroxylase deficiency. *J Steroid Biochem Mol Biol*, 2011, 124: 102-107.

[6] Qiao J, Han B, Liu BL, et al. A unique exonic splicing mutation in the CYP17A1 gene for steroid 17alpha-hydroxylase deficiency. *Eur J Endocrinol*, 2011, 164: 627-633.

[7] Xue LQ, Han B, Chen LB, et al. Identification of a novel mutation in CYP17A1

期刊导读

7卷22期 2013年11月 [最新]



期刊存档

期刊存档

[查看目录](#)

期刊订阅



在线订阅



邮件订阅



RSS

作者中心



资质及晋升信息



作者查稿



写作技巧



投稿方式



作者指南

编委会

期刊服务



建议我们



会员服务



广告合作



继续教育

[8] Ghizzoni L, Cappa M, Chrousos G, et al. Functional and Physiological Consequences of Steroid 21-Hydroxylase Deficiency: Role in Lipoid Congenital Adrenal Hyperplasia. *Endocr Dev*, 2011, 20: 47–56.

[9] Flück CE, Pandey AV, Dick B, et al. Characterization of novel StAR (steroidogenic acute regulatory protein) mutations causing non-classic lipoid adrenal hyperplasia. *PLoS One*, 2011, 6: e21881.

[10] Cho YY, Suh S, Joung JY, et al. Clinical characteristics and follow-up of Korean patients with adrenal incidentalomas. *Korean J Intern Med*, 2013, 28: 557–564.

[11] Ruijs MW, Verhoef S, Rookus MA, et al. TP53 germline mutation testing in 18 patients with a history of Li-Fraumeni syndrome: mutation detection rate and relative frequency of cancers in different phenotypes. *J Med Genet*, 2010, 47: 421–428.

[12] Else T. Association of adrenocortical carcinoma with familial cancer susceptibility. *Mol Cell Endocrinol*, 2012, 351: 66–70.

[13] Giacché M, Panarotto A, Mori L, et al. A novel menin gene deletional mutation in a large series of Italian patients affected by apparently sporadic multiple endocrine neoplasia type 1. *J Endocrinol Invest*, 2012, 35: 124–128.

[14] Vezzosi D, Vignaux O, Dupin N, et al. Carney complex: Clinical and genetic features. *J Endocrinol (Paris)*, 2010, 71: 486–493.

[15] Ravichandran R, Lafferty F, McGinniss MJ, et al. Congenital adrenal hyperplasia with massive adrenal incidentalomas in the sixth decade of life: report of two patients with 21-hydroxylase deficiency. *J Clin Endocrinol Metab*, 1996, 81: 1776–1779.

[16] Chevalier N, Carrier P, Piche M, et al. Adrenocortical incidentaloma with unilateral hyperandrogenism associated with an inadequately treated congenital adrenal hyperplasia. *Ann Endocrinol (Paris)*, 2010, 71: 56–59.

[17] Nigawara T, Kageyama K, Sakihara S, et al. A male case of nonclassical 21-hydroxylase deficiency first manifested in his sixties with adrenocortical incidentaloma. *Endocrinology*, 2007, 141: 297.

[18] Patócs A, Tóth M, Barta C, et al. Hormonal evaluation and mutation screening of 21-hydroxylase deficiency in patients with unilateral and bilateral adrenal incidentalomas. *Endocrinol*, 2002, 147: 349–355.

[19] Felix BC, Egbert S, Patricia M, et al. Steroid 21-Hydroxylase Mutations and Steroid Messenger Ribonucleic Acid Expression in Human Adrenocortical Tumors. *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, 1998, 83: 2585–2588.

[20] Wagnerova H, Lazúrová I, Habalová V, et al. The prevalence of 21-hydroxylase deficiency in adrenal incidentalomas—hormonal and mutation screening. *Exp Clin Endocrinol Diabetes*, 2007, 15: 10–14.

[21] Maser-Gluth C, Reincke M, Allolio B, et al. Metabolism of glucocorticoids and mineralocorticoids in patients with adrenal incidentalomas. *European Journal of Clinical Investigation*, 2000, 30: 83–86.

[22] Reincke M, Peter M, Sippell WG. Impairment of 11 beta-hydroxylase but not 21-hydroxylase in adrenal "incidentalomas". Eur J Endocrinol, 1997, 136: 196-200.

[23] Caiola S, Stigliano A, Maroccia E, et al. Molecular analysis of the gene of regulatory protein (StAR) in adrenal incidentaloma. Ann Ist Super Sanita, 2000, 36: 197-200.

[24] Stigliano A, Caiola S, Siniscalchi E, et al. Mutational analysis of StAR gene in adrenal pheochromocytoma and paraganglioma tumors. Int J Cancer, 2002, 97: 357-360.

[25] German-Mena E, Zibari GB, Levine SN. Adrenal myelolipomas in patients with hyperplasia: review of the literature and a case report. Endocr Pract, 2011, 17: 441-446.

[26] Hagiwara H, Usui T, Kimura T, et al. Lack of ACTH and androgen receptor expression in adrenal myelolipoma associated with 21-hydroxylase deficiency. Endocr Pathol, 2008, 19: 105-110.

综 述

左旋多巴在帕金森病以外的临床应用

刘慧, 陈晨, 王晓平. .中华临床医师杂志: 电子版
2013;7(22):10206-10208.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

降钙素基因相关肽与偏头痛研究进展

王卓群, 姚刚, 赵继福, 吴杰. .中华临床医师杂志: 电子版
2013;7(22):10209-10211.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

脑卒中患者生存质量量表

赵越, 潘永惠. .中华临床医师杂志: 电子版
2013;7(22):10212-10214.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

再生障碍性贫血的造血干细胞移植治疗现状与进展

姚灼新, 肖浩文, 肖扬. .中华临床医师杂志: 电子版
2013;7(22):10215-10219.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

STAT3与肿瘤免疫逃逸的研究进展

祝宝让, 杨武威. .中华临床医师杂志: 电子版
2013;7(22):10220-10222.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

SASH1基因研究进展

刘秋菊, 贺远龙, 许琳, 赵丽萍, 王青. .中华临床医师杂志: 电子版
2013;7(22):10223-10226.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

局部或区域晚期头颈鳞癌放化疗联合治疗现状和展望

李志勇, 张艳清, 郑艳群, 朱步东. .中华临床医师杂志: 电子版
2013;7(22):10227-10230.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

紫杉醇联合铂类化疗在上皮性卵巢癌的耐药研究

李思瑾, 张丙忠. .中华临床医师杂志: 电子版
2013;7(22):10231-10234.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

P2X受体与膀胱功能障碍相关疾病的研究进展

李育鑫, 袁绍纪. .中华临床医师杂志: 电子版
2013;7(22):10235-10237.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

衰老基因在良性前列腺增生发生发展中的研究进展

张祥华, 马丁. .中华临床医师杂志: 电子版
2013;7(22):10238-10240.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

血液透析治疗模式和观念的研究进展

贾凤玉, 孟建中. .中华临床医师杂志: 电子版
2013;7(22):10241-10243.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

光电容积脉搏波的临床应用研究及进展

朱娟, 张列亮, 徐磊. .中华临床医师杂志: 电子版
2013;7(22):10244-10247.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

慢性阻塞性肺疾病的家庭无创通气治疗

王金祥. .中华临床医师杂志: 电子版
2013;7(22):10248-10250.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

中枢血管性急性前庭综合征研究进展

谢溯江, 郑颖鹃, 张琳. .中华临床医师杂志: 电子版
2013;7(22):10251-10255.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

颗粒蛋白前体与相关神经系统疾病的研究进展

刘水乔, 李继梅. .中华临床医师杂志: 电子版
2013;7(22):10256-10259.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

体感诱发电位临床新进展

彭超, 汤颖. .中华临床医师杂志: 电子版
2013;7(22):10260-10262.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

骶骨常见原发恶性肿瘤影像学表现

熊祚钢, 汤光宇. .中华临床医师杂志: 电子版
2013;7(22):10263-10267.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

PDCD4在DNA损伤和肿瘤耐药性中的研究进展

张海员, 徐晖, 刘佳玮, 于洋, 白静, 傅松滨, 周春水. .中华临床医师杂志: 电子版
2013;7(22):10268-10270.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

头颈鳞癌的靶向治疗进展

孙丽立, 白玉贤. .中华临床医师杂志: 电子版
2013;7(22):10271-10274.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

促甲状腺激素与分化型甲状腺癌关系的研究进展

赵华善, 张健, 李爱东. .中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(22):10275-10277.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

结直肠癌的分子靶向治疗现状

王俊莹, 李伟, 周建华. .中华临床医师杂志: 电子版
2013;7(22):10278-10280.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

EGFR单抗治疗转移性结直肠癌的研究进展

李晓佳, 韩宇, 黄鹏, 李燕京, 白玉贤. .中华临床医师杂志: 电子版
2013;7(22):10281-10285.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

基因芯片技术在胃癌研究领域中的应用及进展

谢大伟, 燕速. .中华临床医师杂志: 电子版
2013;7(22):10286-10289.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

压力性尿失禁干细胞治疗的新进展

张帅, 赵维明, 修有成. .中华临床医师杂志: 电子版
2013;7(22):10290-10293.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

小儿膀胱输尿管反流的影像学及超声诊治进展

朱洪焯, 岳瑾琢, 刘百灵, 杨礼. .中华临床医师杂志: 电子版
2013;7(22):10294-10297.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

先天性肾上腺皮质增生症与肾上腺皮质肿瘤的分子遗传学研究进展

蔡芸莹, 苏恒. .中华临床医师杂志: 电子版
2013;7(22):10298-10300.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

肥厚型心肌病致病基因检测进展

卜丽萍. .中华临床医师杂志: 电子版
2013;7(22):10301-10303.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

2型糖尿病下肢血管病变研究进展

贾睿博, 詹晓蓉. .中华临床医师杂志: 电子版
2013;7(22):10304-10307.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

TLR4介导高游离脂肪酸血症诱导的胰岛素抵抗

苏娟, 赵乃倩, 刘晓玲. .中华临床医师杂志: 电子版
2013;7(22):10308-10311.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

糖尿病与骨质疏松症的相关性研究进展

朱秀芬, 林华. .中华临床医师杂志: 电子版
2013;7(22):10312-10314.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

子宫破裂的高危因素及诊疗现状

刘强, 刘华倩, 孙雪冰. .中华临床医师杂志: 电子版
2013;7(22):10315-10320.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

剖宫产切口憩室的微创诊治进展

王婧, 刘玉环. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(22):10321-10324.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[双能量CT血管造影的应用进展](#)

白爱国, 马光慧, 滑炎卿. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(22):10325-10328.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[放射诱导旁观者效应研究进展及临床意义](#)

康亚辉, 王忠明. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(22):10329-10332.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[| 编委会](#) [| 联系我们](#) [| 合作伙伴](#) [| 友情链接](#) [|](#)

© 2014版权声明 中华临床医师杂志(电子版)编辑部
网站建设: 北京华夏世通信息技术有限公司 京ICP备0

北京市公安局西城分局备案编号: 110102000676