

论著

## RET基因Cys 634 Trp突变致多发性内分泌腺瘤2A型

宁志伟, 王 鸥, 裴 育, 孟迅吾, 邢小平, 夏维波, 李 梅, 周学瀛, 曾正陪

中国医学科学院 中国协和医科大学 北京协和医院内分泌科, 北京100730

收稿日期 2006-3-6 修回日期 网络版发布日期 2006-12-29 接受日期

**摘要** 摘要: 目的 明确一个多发性内分泌腺瘤2A型(MEN2A)家系致病基因RET的基因型。方法 应用PCR技术对RET基因的第10、11、13、14、15和16外显子进行扩增,将扩增产物纯化后双向测序。结果 先证者及其弟弟RET基因第10、13、14、15和16外显子均无异常,第11外显子的第14 996位核苷酸存在C-G替代,其反义链测序为14 996 G-C替代,这种替代(TGC-TGG)使编码的氨基酸由半胱氨酸突变为色氨酸(Cys 634 Trp, C 634 W)。正常对照RET基因的第10、11、13、14、15和16外显子区域均未见异常。结论 该MEN2A家系的遗传基础是RET基因Cys 634 Trp突变。

**关键词** [多发性内分泌腺瘤2型](#) [甲状旁腺功能亢进](#) [甲状腺髓样癌](#) [嗜铬细胞瘤](#) [RET](#) [基因突变](#) [基因诊断](#)

分类号

## RET Gene Cys 634 Trp Mutation in a Multiple Endocrine Neoplasia Type 2A Kindred

NING Zhi-wei, WANG Ou, PEI Yu, MENG Xun-wu, XING Xiao-ping,  
XIA Wei-bo, LI Mei, ZHOU Xue-ying, ZENG Zheng-pei

Department of Endocrinology, PUMC Hospital, CAMS and PUMC, Beijing 100730, China

**Abstract** ABSTRACT: Objective To identify the genotype of RET gene in one multiple endocrine neoplasia type 2A (MEN2A) kindred. Methods Genome DNA was extracted from peripheral blood leucocytes. The DNA sequence of gel-purified polymerase chain reaction(PCR)products was determined with the previously reported 6 pairs of primers of PCR amplification of 10,11,13,14,15, and 16 exons of RET gene. Results No abnormalities were found in exon 10,13,14,15, and 16. C to G replacement in nucleotide 14 996 of exon 11 was identified in DNA samples obtained from both peripheral blood of 2 affected brothers. This missense point mutation arised in heterozygosis and caused a substitution of Cys to Trp residue at codon 634 (Cys 634 Trp) in RET protein. Conclusion The genotype of the family is identified as Cys 634 Trp substitution of RET gene.

**Key words** [multiple endocrine neoplasia type 2](#) [hyperparathyroidism](#) [medullary thyroid carcinoma](#) [pheochromocytoma](#) [RET](#) [gene mutation](#) [gene diagnosis](#)

DOI:

通讯作者 宁志伟 [ningzhiwei@medmail.com.cn](mailto:ningzhiwei@medmail.com.cn)

扩展功能

本文信息

▶ [Supporting info](#)

▶ [PDF\(726KB\)](#)

▶ [\[HTML全文\]\(0KB\)](#)

▶ [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“多发性内分泌腺瘤2型”的 相关文章](#)

▶ [本文作者相关文章](#)

- [宁志伟](#)
- [王 鸥](#)
- [裴 育](#)
- [孟迅吾](#)
- [邢小平](#)
- [夏维波](#)
- [李 梅](#)
- [周学瀛](#)
- [曾正陪](#)