

实验研究

河北省家族性和散发性乳腺癌易感基因1/2突变的研究

陈丽芬,耿翠芝,王桂兰,李军改

首都医科大学宣武医院外科教研室(陈丽芬);河北省乳腺疾病诊治中心;河北医科大学第四医院乳腺中心(耿翠芝、王桂兰、李军改)

收稿日期 修回日期 网络版发布日期 接受日期

摘要 目的 探讨河北省家族性和散发性乳腺癌患者乳腺癌易感基因(BRCA)1/2的突变位点及携带情况。方法 采用聚合酶链反应-单链构象多态性分析和基因测序技术对18例家族性乳腺癌患者、50例散发性乳腺癌患者、23例乳腺良性疾病患者及20例健康对照组血样标本的基因组DNA进行BRCA1/2基因突变的检测。定性资料采用 χ^2 检验和Fisher's确切概率法进行分析,定量资料采用t检验进行分析。结果 68例乳腺癌患者基因突变率为7.35%(5/68),均发生在BRCA1基因(162ATT>TTT;4142GTT>GTG;4196CAA>CAT;4196delA,4142GTT>GTG;5379GAA>AAA),无BRCA2基因突变,BRCA1基因的突变率高于BRCA2基因($\chi^2=4.829, P=0.028$);其中,18例家族性乳腺癌基因突变3例,50例散发性乳腺癌突变2例,二者间差异无统计学意义($\chi^2=3.117, P=0.111$)。乳腺良性疾病患者未见BRCA1/2基因突变。健康对照组未见BRCA1基因突变,但有1例BRCA2基因突变\[[TTTCAGA TGTCAA(6291insG,6294delG)\]。家族性乳腺癌患者、散发性乳腺癌患者、乳腺良性疾病患者和健康对照组的BRCA1基因突变率差异有统计学意义($\chi^2=8.248, P=0.041$)。在1例家族性乳腺癌标本中发现1个核苷酸多态性位点,位于BRCA1第20外显子下游第35个碱基处G>A(IVS20+35G>A)。结论 本研究丰富了中国人BRCA1/2基因的突变谱,并为将来乳腺癌的普查和临床基因检测提供了筛查模式。

关键词 聚合酶链反应-单链构象多态性分析 基因测序 BRCA1/2基因 突变 乳腺肿瘤

分类号

DOI:

通讯作者:

耿翠芝 gengcuizhi@hotmail.com.cn

作者个人主页:陈丽芬;耿翠芝;王桂兰;李军改

扩展功能

本文信息

- ▶ [Supporting info](#)
- ▶ [PDF\(1022KB\)](#)
- ▶ [\[HTML全文\]\(0KB\)](#)
- ▶ [参考文献\[PDF\]](#)
- ▶ [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](#)
- ▶ [引用本文](#)
- ▶ [Email Alert](#)

相关信息

- ▶ [本刊中包含“聚合酶链反应-单链构象多态性分析”的相关文章](#)
- ▶ 本文作者相关文章

- [陈丽芬](#)
- [耿翠芝](#)
- [王桂兰](#)
- [李军改](#)