



期刊导读

6卷10期 2012年5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



晋升信息



作者查稿



写作技巧



投稿方式



作者指南

您的位置: [首页](#)>> [文章摘要](#)

[中文](#) [English](#)

基于高分辨溶解技术进行单核苷酸多态性基因分型的方法学评价

尤崇革 李玉民 马克君 施鑫鹤 郜莉娜 李菲菲

730030 兰州大学第二医院中心实验室 甘肃省消化系肿瘤重点实验室

李玉民, Email: liym@lzu.edu.cn

教育部春晖计划项目(Z2010085);甘肃省科技支撑项目(090NKCA094);甘肃省消化系肿瘤重点实验室开放课题基金(lzujbky-2011-t03-01)

摘要: 目的 评价高分辨溶解(HRM)技术进行单核苷酸多态性(SNP)基因分型的检验性能。方法 以SNP位点rs1205C>T和rs4353A>G为例,采用盲法对361例已分型确认样本进行PCR-HRM检测评价其特异性和灵敏度;通过重复试验评价其重复性和再现性。稳健性评价主要考察DNA模板量和扩增循环数对PCR-HRM检测的影响。结果 PCR-HRM法检测361例标本的rs1205C>T和rs4353A>G两个SNP位点,结果除5例样本的溶解曲线发生漂移接受复查外,其余标本均一次直接基因分型;所有标本的最终分型结果完全正确即灵敏度和特异性达到100%。两个位点的10次批内和3次批间重复试验均显示PCR-HRM法的重复性和再现性良好。rs1205C>T和rs4353A>G的野生型与纯合突变型样本溶解峰Tm值的变异系数分别为0.7%与0.8%和0.6%与0.5%;统计学分析显示每个位点的两种纯合型样本Tm值之间均存在显著性差异(P<0.001),即可明确区分不同纯合基因型。DNA模板量的变化(10 ng、20 ng、50 ng和100 ng)和扩增循环数的波动(38、40和42次)均对PCR-HRM法正确基因分型影响不大。结论 基于小片段扩增子对rs1205C>T和rs4353A>G两个SNP位点进行常规化PCR-HRM法基因分型在方法学上是可靠的,值得推广;同时这一评估模式也适于其他分子诊断方法的评价。

关键词: 高分辨溶解曲线; 基因分型; 检验性能; 单核苷酸多态性

[评论](#) [收藏](#) [全文阅读](#): [FullText](#) | [PDF](#)

文献标引: 尤崇革 李玉民 马克君 施鑫鹤 郜莉娜 李菲菲. 基于高分辨溶解技术进行单核苷酸多态性基因分型的方法学评价[J/CD]. 中华临床医师杂志: 电子版, 2012, 6(7): 1786-1790. [复制](#)

参考文献:

- [1] Gidlöf O, Burvall S, Edvinsson L, et al. Complete discrimination of six individuals based on high-resolution melting of hypervariable regions I and II of the mitochondrial genome. *Biotechniques*, 2009, 47: 671-672. [[PubMed](#)]
- Johnson J, Healey S, Khanna KK, et al. Mutation analysis of RAD51L1 (RAD51B/REC2) in multiple-case, non-BRCA1/2 breast cancer families. *Breast Cancer Res Treat*, 2011, 129: 255-263. [[PubMed](#)]
- Morgan JA, Welch DJ, Harry AV, et al. A mitochondrial species identification assay for Australian blacktip sharks (*Carcharhinus tilstoni*, *C. limbatus* and *C. amblyrhynchoides*) using real-time PCR and high-resolution melt analysis. *Mol Ecol Resour*, 2011, 11: 813-819. [[PubMed](#)]
- Rebelo AR, Parker L, Cai HY. Use of high-resolution melting curve analysis to identify *Mycoplasma* species commonly isolated from ruminant, avian, and canine samples. *J Vet Diagn Invest*, 2011, 23: 932-936. [[PubMed](#)]
- Sonnante G, Gatto A, Morgese A, et al. Genetic map of artichoke x wild cardoon: toward a consensus map for *Cynara cardunculus*. *Theor Appl Genet*, 2011, 123: 1215-1229. [[PubMed](#)]
- Montgomery JL, Sanford LN, Wittwer CT. High-resolution DNA melting analysis in clinical research and diagnostics. *Expert Rev Mol Diagn*, 2010, 10: 219-240. [[PubMed](#)]
- Dwight Z, Palais R, Wittwer CT. uMELT: prediction of high-resolution melting curves and dynamic melting profiles of PCR products in a rich web application. *Bioinformatics*, 2011, 27: 1019-1020. [[PubMed](#)]
- Farrar JS, Reed GH, Wittwer CT, et al. High-Resolution Melting Curve Analysis for Molecular Diagnostics // *Molecular Diagnostics (Second Edition)*. San Diego: Academic Press, 2010: 229-245.
- Audrezet MP, Dabricot A, Le Marechal C, et al. Validation of high-resolution DNA melting analysis for mutation scanning of the cystic fibrosis transmembrane conductance regulator (CFTR) gene. *J Mol Diagn*, 2008, 10: 424-434. [[PubMed](#)]
- Erali M, Voelkerding KV, Wittwer CT. High resolution melting applications for clinical laboratory medicine. *Experimental and Molecular Pathology*, 2008, 85: 50-58. [[PubMed](#)]



编委会

期刊服务



建议我们



会员服务



广告合作



继续教育

体质指数对强直性脊柱炎患者临床特征的影响

陈晨 裴必伟 徐胜前 邓娟 刘童 潘发明 徐建华. .中华临床医师杂志: 电子版
2012;6(7):1683-1686.

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

维持性血液透析患者营养不良、炎症和心血管疾病的关系

杨松涛 孙克冰 覃莲香 肖跃飞. .中华临床医师杂志: 电子版
2012;6(7):1687-1690.

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

超声组织多普勒成像评价儿童先天性心脏病并肺动脉高压患者心室功能研究

林约瑟 李淑娟 李轩狄 姚凤娟 王慧深. .中华临床医师杂志: 电子版
2012;6(7):1691-1694.

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

实时三维超声心动图评价房间隔缺损患者的左心室功能研究

王玥 杨军 白洋 孙丹丹 刘爽. .中华临床医师杂志: 电子版
2012;6(7):1695-1697.

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

时间-空间相关成像技术“A平面旋转法”在中孕期胎儿心脏结构筛查中的应用

姬宏娟 汪龙霞 王军燕 徐虹 周春艳. .中华临床医师杂志: 电子版
2012;6(7):1698-1702.

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

应用全方向M型超声研究二尖瓣置换术后房间隔运动速度变化

熊丽燕 郭薇. .中华临床医师杂志: 电子版
2012;6(7):1703-1706.

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

骨形态蛋白2诱导大鼠骨髓间充质干细胞分化为心肌样细胞的实验研究

侯婧 吕安林 刘博武 黄炜 达晶 侯红 侯兆蕾. .中华临床医师杂志: 电子版
2012;6(7):1707-1711.

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

新型可降解涂层药物支架治疗澳门华裔人群冠心病的临床应用和效果分析

谭健敏 邓锡伟 钟桃娟 牛云茜 刘红 吴宝群 谭冠昶. .中华临床医师杂志: 电子版
2012;6(7):1712-1715.

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

达芬奇机器人胸腺切除术31例分析

董国华 易俊 李好 许颀 姚圣 刘灿辉 李德闽 申翼 景华. .中华临床医师杂志: 电子版
2012;6(7):1716-1719.

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

经皮肝穿刺门静脉造影改良经颈内静脉肝内门体分流术治疗门静脉高压急性上消化道出血23例

张洪义 冯志强 李利 吴迪 朴龙松 李志杰 何晓军 张辉 徐新保 肖梅 张宏义. .中华临床医师杂志: 电子版
2012;6(7):1720-1723.

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

小型猪正常门静脉系统规范化磁共振血管成像实验研究

杨振峰 陈天武 任勇军 王丽英 周丽 张小明 翟昭华 李睿. .中华临床医师杂志: 电子版
2012;6(7):1724-1728.

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

索拉非尼联合经导管肝动脉化疗栓塞治疗中晚期肝癌不同血清甲胎蛋白亚组的疗效观察

王燕 王茂强 刘凤永 王志军 段峰 宋鹏. .中华临床医师杂志: 电子版
2012;6(7):1729-1732.

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

住院患者黄疸鉴别诊断数学模型的建立

张独佾 曾争. .中华临床医师杂志: 电子版
2012;6(7):1733-1738.

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

气囊辅助内镜联合胶囊内镜诊治Peutz-Jeghers综合征小肠息肉

宁守斌 毛高平 唐杰 金晓维 朱鸣 步晓华 曹传平 赵杰 银新. .中华临床医师杂志: 电子版
2012;6(7):1739-1742.

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

CT引导下经皮穿刺氩氦刀冷冻消融术治疗肾癌的临床应用研究

任超 肖越勇 吴斌 张肖 刘士榕 马旭阳. .中华临床医师杂志: 电子版
2012;6(7):1743-1746.

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

蛋白磷酸酶2A的癌性抑制因子在肾透明细胞癌中的表达及其意义

顾海风 徐可 夏国伟. .中华临床医师杂志: 电子版
2012;6(7):1747-1751.

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

替勃龙对去势裸鼠子宫内腺癌移植瘤的影响

李玲 廖秦平. .中华临床医师杂志: 电子版
2012;6(7):1752-1756.

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

乳腺癌组织中c-erbB-2与pS2的临床意义及其关系

姜楠 颜承平 刘晋红 翁艳 杨国山. .中华临床医师杂志: 电子版
2012;6(7):1757-1761.

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

实验性乳腺增生病与乳腺中5种微量元素含量变化的相关性研究

赵存彦 丁芳 王亮 李春香 朱晓卉 孙琦 侯小双. .中华临床医师杂志: 电子版
2012;6(7):1762-1764.

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

基于CT值及三维重建的股骨骨段骨密度值快速求解研究

张国栋 林海滨 郑锋 陈国立 许祖梅 林杨元 陶圣祥. .中华临床医师杂志: 电子版
2012;6(7):1765-1770.

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

捆绑带使用与骨折愈合障碍相关因素临床对比分析

倪东旭 万春友 胡茂忠 李立军 庞小建 时宇博. .中华临床医师杂志: 电子版
2012;6(7):1771-1775.

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

B型胸腰段骨折椎体邻近椎间盘在MRI的影像学特点及其临床意义

李齐森 孙天胜 张志成. .中华临床医师杂志: 电子版
2012;6(7):1776-1779.

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

糖基化终末产物对大鼠海马结缔组织生长因子与炎症因子表达的影响

殷青青 侯亮 王美霞 徐松 徐婧婧 刘雪平. .中华临床医师杂志: 电子版
2012;6(7):1780-1785.

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

基于高分辨溶解技术进行单核苷酸多态性基因分型的方法学评价

尤崇革 李玉民 马克君 施鑫鹤 邵莉娜 李菲菲. .中华临床医师杂志: 电子版
2012;6(7):1786-1790.

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

白内障3.0 mm角膜切口对角膜屈光影响的临床研究

胡向松 杜飞 吴名峰 曲申 李苑 荣翱 毕燕龙. .中华临床医师杂志: 电子版
2012;6(7):1791-1795.

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