

科学家发现膀胱癌新突变基因

文章来源：中国科学报 黄明明

发布时间：2013-10-21

【字号： 小 中 大 】

由深圳华大基因研究院、深圳市第二人民医院等单位组成的科研团队发现了与姐妹染色单体结合及分离（SCCS）相关的基因突变，为膀胱癌诊断、治疗提供了新思路。该研究于2013年10月13日在《自然—遗传学》上发表。

中国男性膀胱癌的年发病率已达十万分之八，并呈逐年上升的趋势。但目前对其却没有充足的基因组学数据。

来自华大基因和深圳市二院的科研人员对99个膀胱癌患者的组织样本进行了全基因组测序和全外显子测序，共发现13个重要的新突变基因和24个已知突变基因。在所发现的新突变基因中，位于X染色体上的STAG2基因显得尤为特别，该基因与SCCS过程息息相关。科研人员发现STAG2基因发生了高频非同义突变，并且11个发生该基因突变的样品中有9个都是终止突变。

该结果显示染色体的非整倍体性及不稳定性与膀胱癌发生有关，并使膀胱癌成为首个拥有SCCS相关基因突变的癌症。此外，本研究为膀胱移行细胞瘤提供了更全面综合的基因组突变信息，并证明基因突变可影响SCCS过程，同时为膀胱癌的诊断治疗提供了可能性。