
多发性原发性肿瘤研究取得新进展

作者：writer 来源：中国科学院

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/5437.html>

本文仅供学习交流之用，版权归原作者所有，请勿用于商业用途！

多发性原发性肿瘤研究取得新进展。中国科学院合肥物质科学研究院强磁场科学中心研究员林文楚课题组与中国科学技术大学附属第一医院合作在多发性原发性肿瘤研究领域取得新进展，相关研究成果以Germline mutation and aberrant transcripts of WWOX in a syndrome with multiple primary tumors 为题，在线发表于国际病理学期刊The Journal of Pathology。

多发性原发性肿瘤是指在单个患者的同一器官或不同器官中存在两个或多个独立的原发性肿瘤。多发性原发性肿瘤发生的潜在遗传原因在很大程度上尚不清楚。该研究报告了一个罕见的多发性原发性肿瘤病例，在一名26岁的中国女性的多个器官发现肿瘤和息肉，病理学分析证实该患者的肿瘤存在四种不同的组织学癌症类型，分别是绒毛膜腺瘤、透明细胞腺瘤、粘液腺瘤和子宫内膜样腺瘤。基于高通量测序技术的全外显子测序确定该患者存在一个编码DNA修复相关酶的基因-WWOX(含WW结构域的氧化还原酶)的纯合子胚系插入突变，并含有HRAS、BRCA2、SMAD4、CHEK2和AKT1基因的体细胞致病性突变。通过分子生物学手段发现在该患者的正常结肠组织存在多个WWOX转录产物，包括一个正常的全长WWOX转录产物、一个外显子5到8的缺失转录产物(已有报道)和四个新的外显子缺失的WWOX转录产物。

这是第一个报告早期多发性原发性肿瘤患者WWOX基因异常的研究。该发现表明DNA修复缺陷可能是促进此类多发性原发性肿瘤形成的原因。

中国科大附属第一医院病理科的徐傲和强磁场中心的王伟是文章的共同第一作者。林文楚、强磁场中心和合肥研究院医学物理与技术中心副研究员洪波为文章的共同通讯作者。该研究工作获得国家自然科学基金、中科院百人计划、安徽省科技重大专项、安徽省自然科学基金和合肥研究院“十三五”规划重点支持项目等的支持。

WWOX基因胚系纯合突变导致多个异常转录产物

更多 科学进展 请访问 <https://www.iikx.com/news/progress/>

本文版权归原作者所有，请勿用于商业用途，[爱科学iikx.com](https://www.iikx.com)转发