

---

# 研究揭示马兜铃酸突变特征可用于识别上尿路尿路上皮癌低风险亚型

作者：writer 来源：中国科学院

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/9515.html>

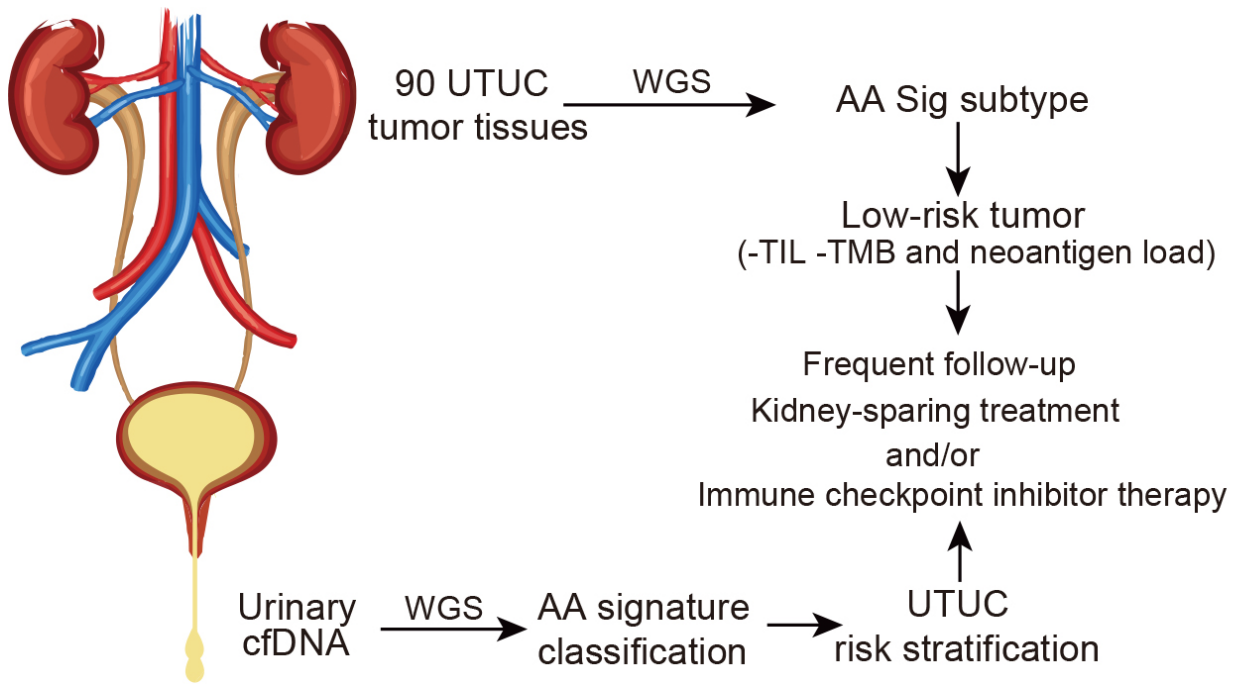
**本文仅供学习交流之用，版权归原作者所有，请勿用于商业用途！**

近日，中国科学院北京基因组研究所（国家生物信息中心）慈维敏研究组与北京大学第一医院周利群组合作，揭示单核苷酸突变特征的分子分型及马兜铃酸(AA)相关突变特征可作为分子标记物筛选上尿路尿路上皮癌低风险亚型并具有实现无创检测的潜力，该项研究成果以Aristolochic acid mutational signature defines the low-risk subtype in upper tract urothelial carcinoma 为题在学术期刊Theranostics 在线发表。

尿路上皮癌是最常见的泌尿系统恶性肿瘤之一，其中大约90%-95%的尿路上皮癌发生于膀胱，上尿路尿路上皮癌(UTUC)仅占5%-10%。但在东亚地区，由于中草药的流行，UTUC的占比最高超过30%。有研究已经证实AA暴露是UTUC及中草药肾病高发的主要原因，该研究旨在探索中国UTUC的临床分子特征及潜在的诊疗思路。研究人员对90例UTUC样本进行全基因组测序，并按照肿瘤体细胞突变数据库（Catalogue of Somatic Mutations in Cancer）已解析的突变特征对所有样本进行聚类分析，发现AA突变特征(signature 22)占比高的UTUC患者(即AA Sig亚类)AA中草药暴露比例较高，该亚组的女性患者比例高，常表现多病灶以及较差的肾功能，但生存分析发现AA Sig亚类患者预后较signature 22占比低(No-AA Sig)的更好。AA Sig亚类多灶性患者的多样本基因组关联分析推测，区域癌化和管腔种植可能共同促进该亚类患者的肿瘤多病灶和膀胱复发。此外，AA Sig亚类肿瘤表现出较高的突变负荷、预测肿瘤抗原数量和免疫细胞浸润，暗示AA Sig亚类患者可能是肿瘤免疫治疗的潜在人群。最后，该研究发现利用低层数全基因组测序，在尿液上清细胞游离DNA(cfDNA)中仍可预测AA Sig亚型。上述结果表明AA Sig是一类低危风险肿瘤类型，并有通过在尿液中进行突变特征检测实现早期诊断和监测的潜力。

该研究得到中科院战略性先导科技专项、国家自然科学基金以及国家重点研发计划等基金资助。

[文章链接](#)



马兜铃酸（AA）突变特征作为一种筛选工具，识别具有治疗意义的低风险UTUC亚类

研究团队单位：北京基因组研究所

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