



医师报

2016年1月7日

本版责编：赵佩
美编：张雨萌
电话：010-58302828-6896
E-mail:zhaopei15@163.com

成长 医师报
2007-2016年

17

基因

中国胃癌突变谱绘出

天津医科大学郝希山院士联合德克萨斯大学 MD 安德森癌症中心及加州大学等研究者，绘制出中国人群胃癌突变图谱，并揭示新的胃癌预后遗传标记物。(PNAS.2015;27:112)

研究者对 78 例组织学及解剖位置相异的胃癌患者样本行全外显子测序，基于数据将其分为呈高水平克隆异质性 (HiC) 和低水平克隆异质性 (LoC) 两种亚型。

结果显示，HiC 亚型相对年龄较大、TP53 突变、丰富 C > G 碱基转化及生存期明显较短相关；LoC 亚型则与年龄较轻、ARID1A 突变及生存期明显延长相关。同时，对 2 例胃癌患者行全基因组测序，发现胃癌转移灶的克隆演变过程，并揭示基因缺陷积累对组合治疗的必要性。

研究验证，最频发的突变基因为同源重组 DNA 修复、Wnt 和 PI3K-ERBB 信号通路成员。此外，10% 的胃癌患者存在药物可及的 NRG1 和 ERBB4 配体-受体新突变；8% 携带 BRCA2 突变。

国人食管鳞癌基因突变图谱新成果

中国医学科学院肿瘤医院赫捷院士课题组发表国人食管鳞癌基因组学最新研究成果。(Nat Genet.2014;46:1097)

该研究论文报道了迄今最大规模的食管鳞癌外显子组测序结果，重点阐释组蛋白修饰和 Hippo 信号通路相关基因的突变与临床意义。对 113 例食管鳞癌患者的肿瘤和对照组织配对标本，及 8 株细胞系的基因突变谱进行全景式研究。生物信息学分析共鉴定出 9197 个非沉默突变；6 个重要基因的突变频率具统计学意义；食管鳞癌基因突变谱与其他组织来源的鳞癌有相似之处，最重要的异常信号通路有细胞周期与凋亡调控、组蛋白修饰，及 Hippo、Notch、PI3K 和 Ras 信号通路等，绝大多数食管鳞癌病例都有 TP53 等抑癌基因的突变或缺失，构成食管鳞癌最为普遍的基因组学特征。



新技术

冠脉复杂分叉病变有了新标准

南京医科大学附属第一医院陈绍良教授等提出冠脉复杂分叉病变新标准，DEFINITION 研究显示，可通过观察患者接受经皮冠脉介入术 (PCI) 并置入药物洗脱支架 1 年时主要不良心脏事件 (包括心源性死亡、心肌梗死和靶血管重建) 发生率的高

低，来区分冠脉复杂分叉病变和简单分叉病变。该研究表明，冠脉分叉病变的复杂性对预后有显著的影响。分叉病变越复杂，1 年时主要不良心脏事件的发生率越高。(JACC Cardiovasc Interv.2014;7:1266)

通过分析 1 年时主要不良心脏事件有

关的因素，研究者提出复杂分叉病变新标准：2 个主要标准：左主干远端分叉病变：分支狭窄程度 $\geq 70\%$ ，分支病变长度 ≥ 10 mm；非左主干分叉病变：分支狭窄程度 $\geq 90\%$ ，分支病变长度 ≥ 10 mm。该研究

国人 A 型主动脉夹层的“标准”术式

北京安贞医院孙立忠教授等发表的一项回顾性研究表明，对于需要行主动脉弓修复的斯坦福 A 型主动脉夹层患

者，全弓置换+支架“象鼻”置入术 (SET) 可能是新的标准治疗术式。(Circulation.2011;123:971)

该研究纳入 544 例

斯坦福 A 型主动脉夹层患者，结果显示，SET 组和传统外科修复组的院内死亡率分别为 3.09% 和 5.00%，脊髓损伤发

冠脉杂交手术的“阜外经验”

阜外医院王伟鹏等开展的一项回顾性



队列研究提示，与非体外循环 (心脏不停跳) 冠脉旁路移植术 (CABG) 相比，一站式冠脉血运重建杂交手术 (CABG 和 PCI 一次完成) 可显著降低术后出血风险，减少输血需求，同时并不显著增加急性肾损伤风险。(J Thorac Cardiovasc Surg.2014;147:1511)

研究者指出，与非

体外循环 CABG 相比，一站式冠脉血运重建杂交术过程中，患者需要用对比剂和强效抗血小板药物，因此可能会导致急性肾损伤和术后出血风险增加。

该研究收集了阜外医院 2007 年 6 月至 2011 年 1 月接受一站式冠脉杂交手术的 141 例患者资料，并从外科数据库中入选 141 例接受非体

显示，PCI 术后，复杂分叉病变患者 1 年主要不良心血管事件的发生率显著高于简单分叉病变患者，发生率分别为 16.8% 和 8.9%。

生率分别为 2.41% 和 0.83%，卒中发生率分别为 2.41% 和 0.83%。

心血管风险预测模型出炉

北京安贞医院赵冬教授等发表了国人终生心血管病风险研究，共选择了六个指标：血压、非高密度脂蛋白胆固醇、高密度脂蛋白胆固醇、BMI、吸烟和糖尿病，观察这些指标对今后心血管病的预测作用。(Eur J Prev Cardiol. 2015;22:380)

研究发现，血压的预测作用最好。但若一

个人各主要危险因素水平轻微升高，即使还处于正常范围，其心血管病终生风险也已远高于所有危险因素均为理想水平者，但由此产生的心血管病风险的差距用 10 年的观察时间可能还不能发现，随时间延长，差距才逐渐加大。赵冬教授认为，“心血管病的风险评估要从年轻开始”。

非小细胞肺癌术后生存率预测新模型公布

TNM 分期是最常用的肺癌生存预测工具，然而只考虑了肿瘤大小/侵犯程度和淋巴结转移范围，只能对特定人群进行风险分层而无法对单个患者进行个体化评估。

鉴于此，来自中国广州医科大学第一

附属医院何建行教授等开展了一项研究，试图制定临床列线图预测手术切除的非小细胞肺癌患者的预后。(J Clin Oncol.2015;10:861)

结果显示，这个列线图预测的生存和实际观察到的生存结

果非常吻合，而且预后判别能力明显优于 TNM 分期系统。

该项研究共收集了 6111 例根治术后的非小细胞肺癌患者，并根据多种因素对术后预后影响的大小，按权重分配评分以制定列线图。



《医师报》创刊十年特刊

国人特色研究报道