

- with germline mutations in SDHB and SDHD [J]. *Hum Mutat*, 2010, 31: 41-51.
- [31] Neumann HP, Pawlu C, Peczkowska M, et al. Distinct clinical features of paraganglioma syndromes associated with SDHB and SDHD gene mutations [J]. *JAMA*, 2004, 292: 943-951.
- [32] Burnichon N, Rohmer V, Amar L, et al. PGL NET network. The succinate dehydrogenase genetic testing in a large prospective series of patients with paragangliomas [J]. *J Clin Endocrinol Metab*, 2009, 94: 2817-2827.
- [33] Schlisio S, Kenchappa RS, Vredeveld LC, et al. The kinesin KIF1Bbeta acts downstream from Egln3 to induce apoptosis and is a potential 1p36 tumor suppressor [J]. *Genes Dev*, 2008, 22: 884-893.
- [34] Maynard MA, Ohh M. The role of hypoxia-inducible factors in cancer [J]. *Cell Mol Life Sci*, 2007, 64: 2170-2180.
- [35] Yao L, Schiavi F, Cascon A, et al. Spectrum and prevalence of FP/TMEM127 gene mutations in pheochromocytomas and paragangliomas [J]. *JAMA*, 2010, 304: 2611-2619.
- [36] Carney JA. Gastric stromal sarcoma, pulmonary chondroma, and extra-adrenal paraganglioma (Carney Triad): natural history, adrenocortical component, and possible familial occurrence [J]. *Mayo Clin Proc*, 1999, 6: 543-552.
- [37] McWhinney SR, Pasini B, Stratakis CA. International Carney triad and Carney-Stratakis syndrome consortium. Familial gastrointestinal stromal tumors and germ-line mutations [J]. *N Engl J Med*, 2007, 357: 1054-1056.
- [38] Favier J, Amar L, Gimenez-Roqueplo AP. Paraganglioma and phaeochromocytoma: from genetics to personalized medicine [J]. *Nat Rev Endocrinol*, 2015, 11: 101-111.
- [39] Machens A, Brauckhoff M, Gimm O, et al. Risk-oriented approach to hereditary adrenal pheochromocytoma. *Ann NY Acad Sci*, 2006, 1073: 417-428.

(收稿日期: 2014-12-09)

· 医学新闻 ·

中国人囊性纤维化基因表现与欧美差异大

囊性纤维化 (cystic fibrosis, CF) 一直被认为是欧美白种人独有且常见的一种常染色体隐性遗传病, 亚洲及中国罕见。中国人 CF 相关研究几乎为空白。北京协和医院呼吸科与中国医学科学院基础医学研究所医学遗传学系的合作研究发现, CF 在中国人中的发病可能并不少, 如何筛查是关键。在过去 2 年时间中, 该团队通过建立发汗试验和基因检查方法诊断了 7 例中国 CF 患者, 经对症治疗病情控制良好, 研究成果于 2015 年 2 月发表在《呼吸》(Respirology) 杂志上 (影响因子 3.94)。

CF 因囊性纤维化跨膜传导调节因子 (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator, CFTR) 突变导致, 临床表现为鼻窦炎和支气管扩张以及反复的呼吸道感染, 胰腺外分泌功能不全导致的反复腹泻和脂肪泻, 此外男性患者还可以出现先天性输精管缺失。患者常因幼年出现的支气管扩张或长期铜绿假单胞菌定殖或感染而就诊, 幼年和青少年期

间的死亡率高。但如果早诊断、早治疗, 预期寿命有望达到 40~50 岁。

本研究发现, 中国人 CF 的 CFTR 基因突变类型与西方有很大差异, 使用欧美 CFTR 常见突变组成的突变筛查平台很难发现中国的 CF 患者, 因此即使在西方, 医生也不那么容易确诊中国裔 CF 患者。

Respirology 杂志将本研究作为当期重点推荐文章, 提示无论是中国还是西方的医生, 都应该注意基于欧美 CFTR 突变谱建立的 CF 筛查平台对中国裔患者可能并不适用; 临床医生应该关注那些临床表型并不典型的中国裔 CF 患者。论文通信作者田欣伦副教授认为, 本研究可能揭示了我国大量 CF 患者的冰山一角, 通过建立新的筛查平台, 将使更多 CF 患者得到及时诊断和治疗。

(北京协和医院呼吸内科 田欣伦 徐凯峰)