

儿童单纯肥胖症低密度脂蛋白受体基因 $Ava\ II$ 多态性(摘要)

王拥军 董秀敏 杨静芳 温 玫 袁淑琴 华 琦

(首都医科大学宣武医院神经内科, 北京 100053)

主题词 肥胖症; 脂蛋白,低密度; 基因; 多态性

肥胖是环境和遗传因素共同作用的结果儿童单纯肥胖症有明显的脂类代谢的紊乱,那么推测脂类代谢障碍也有遗传因素的参与。为了探讨这一问题,我们对与脂类代谢关系密切的低密度脂蛋白受体(LDLR)的基因多态性进行了研究。

研究选择儿童单纯肥胖症43例,平均年龄 10.91 ± 2.26 岁;对照组45例,平均年龄 10.22 ± 2.14 岁。肥胖程度采用 Rohler 指数。所有研究对象均于晨起空腹采血,Miller 法提取 DNA,使用 Hobbs 设计的引物对 LDLR 编码基因的第13外显子进行扩增,扩增产物用 $Ava\ II$ 进行酶切分析。

结果发现,肥胖症组 $Ava\ II$ 等位基因阳性频率0.44 (19例),阴性频率0.56 (24例)。正常对照组 $Ava\ II$ 等位基因阳性频率为0.31 (14例),阴性频率为0.69 (31例)。两组之间 $Ava\ II$ 等位基因分布无显著性差异,提示该基因不是肥胖的相关基因。但是进一步分析表明, $Ava\ II$ 基因多态性影响单纯肥胖症的血脂代谢。 $Ava\ II$ 等位基因阳性可使单纯肥胖症儿童血甘油三酯降低391.6 mg/L,使 VLDL 降低78.3 mg/L,使 ox-LDL 升高188.8 $\mu\text{g/L}$,对血胆固醇、HDL、LDL、载脂蛋白 A、B 和 E、脂蛋白(a)、总抗氧化活力和维生素 E 含量无明显影响。这一结论与 Ahn 在美国研究的结果有所不同,他们发现 $Ava\ II$ 等位基因阳性可使白人血胆固醇增加。两个研究结果的不同是否反映了 $Ava\ II$ 等位基因对血脂影响的种族差异,这有待于进一步观察。(本文为北京科技新星计划和北京市优秀青年知识分子基金资助)