

## 論文中文摘要

<b>中文題目</b>	新一代測序檢測新突變及其與單側原發性醛固酮增多症臨床結果的關聯
<b>英文題目</b>	Novel Mutations Detection with Next-Generation Sequencing and Its Association with Clinical Outcome in Unilateral Primary Aldosteronism
<b>作者群</b>	<u>吳哲熊</u> <sup>1,2,3</sup> , 彭康詠 <sup>4</sup> , 黃道揚 <sup>5</sup> , 林彥宏 <sup>6</sup> , 吳允升 <sup>3,4</sup> , 闕世傑 <sup>7</sup>
<b>單位群</b>	<sup>1</sup> 台北慈濟醫院腎臟內科, <sup>2</sup> 慈濟大學醫學院, <sup>3</sup> TAIPAI 研究團隊, <sup>4</sup> 台大醫院腎臟內科, <sup>5</sup> 高雄醫學大學醫院腎臟內科, <sup>6</sup> 台大醫院心臟內科, <sup>7</sup> 台大醫院泌尿部
<b>摘要內容</b>	<p>在單側原發性醛固酮增多症 (uPA) 的腎上腺組織中已經發現了許多體細胞突變。我們使用定制的靶向下一代測序 (cNGS) 方法研究了 uPA 中的體細胞突變譜, 也進一步分析了 cNGS 或 Sanger 測序鑑定的突變是否與 uPA 的臨床結果相關。在 240 個接受腎上腺切除術 uPA 患者的腎上腺腫瘤組織, 先使用 Sanger 測序篩選了提取的 DNA 樣本中常規體細胞突變熱點。通過我們的 cNGS 基因 panel 對已知醛固酮驅動基因的整個編碼區進行測序, 進一步研究了總共 75 個 Sanger 陰性樣本。體細胞突變在這些樣本中的 21 個 (28%) (佔所有樣本的 8.8%) 中檢測到醛固酮驅動基因, 其中 9 個樣本, 包括 CACNA1D 基因突變 (12%)、CACNA1H 突變 5 個 (6.6%)、ATP2B3 突變 3 個 (4%), CLCN2 有 2 個 (2.6%), ATP1A1 有 1 個 (1.3%), CTNBN1 有 1 個 (1.3%)。透過 cNGS 和 Sanger 測序, 我們在 240 名 uPA 中的 186 名 (77.5%) 檢測到醛固酮驅動基因突變。含有 cNGS 鑑定突變的患者的完全臨床成功 (complete clinical success) 率高於沒有突變的患者 (優勢比 (OR) = 10.9; p = 0.012)。</p>
<b>刊載雜誌資訊</b>	英文: biomedicines 中文: 生物醫藥 卷(冊): 2021 Sep 6;9(9) 起始頁碼-結束頁碼: 1167
<b>發表年代</b>	2021-09
<b>SCI 影響係數</b>	SCI 影響係數: 6.081 學門: PHARMACOLOGY & PHARMACY 排名: 33/276: 11.96% 百分比
<b>本論文在學術上之重要發現或貢獻</b>	在單側原發性醛固酮增多症患者中, 使用 cNGS 或 Sanger 測序鑑定體細胞突變可能有助於預測 uPA 患者腎上腺切除術後的臨床預後。