

論文中文摘要

中文題目	利用次世代定序於多基因突變分析尋找腸腺癌患接受新輔助放化療的可能預測生物標記
英文題目	Targeted Next-Generation Sequencing-Based Multiple Gene Mutation Profiling of Patients with Rectal Adenocarcinoma Receiving or Not Receiving Neoadjuvant Chemoradiotherapy
作者群	常佑康 ^{1,2} , 曾暉華 ³ , 梁頌文 ⁴ , 盧國城 ^{5,6} , 蔡國旺 ⁷
單位群	¹ 台北慈濟醫院放射腫瘤科 ² 花蓮慈濟大學 ³ 台北慈濟醫院病理科; ⁴ 高雄榮民總醫院放射腫瘤科 ⁵ 台北慈濟醫院腎臟科; ⁶ 輔仁大學腎臟科; ⁷ 台北慈濟醫院共同實驗室
摘要內容	本研究調查直腸癌腫瘤中致癌和抑癌基因突變是否與接受新輔助放化療 (nCRT) 治療效果的相關性。從接受完整 nCRT 療程的直腸癌患者的福爾馬林固定石蠟包埋 (FFPE) 標本中獲得基因組 DNA。使用次世代定序平台在 nCRT 之前和之後的患者樣本中分析基因突變狀態。我們的數據顯示, 分別在 93.1%、65.5%、48.6% 和 31% 的直腸腺癌患者中觀察到 p53、APC、KRAS、CDKN2A 和 EGFR 基因突變, 另外有 20.7% 的直腸癌患者中觀察到 BRAF、FBXW7、PTEN 和 SMAD4 突變。其中 12 種基因突變在表現出完全反應的患者中比在 nCRT 之前表現出較差反應的患者中更頻繁地觀察到, 包括: ATM、BRAF、CDKN2A、EGFR、FLT3、GNA11、KDR、KIT、PIK3CA、PTEN、PTPN11、SMAD4、和 TP53。此外, nCRT 後保留了 APC、BRAF、FBXW7、KRAS、SMAD4 和 TP53 突變。我們的結果證實直腸癌中有一個複雜的突變譜, 並且表明 BRAF、SMAD4 和 TP53 基因變異參與了 nCRT 患者的預後。
刊載雜誌資訊	英文: International Journal of Molecular Sciences 中文: 國際分子科學雜誌 卷(冊): 23 起始頁碼-結束頁碼: 10353
發表年代	2022
SCI 影響係數	影響係數: 6.208; (學門 Biochemistry & Molecular Biology; 排名 69/296, 百分比 23.31%)
本論文在學術上之重要發現或貢獻	我們的研究表明 BRAF, SMAD4 以及 TP53 可以做為預測 nCRT 治療效果的可能標記, 將來可能成為大腸癌的潛在診斷生物標誌物和治療靶點