GGAGAT 两种序列，前一种序列与 GeneBank 中的第 4 外显子序列一致，后一种序列发生了 GAA→GGA 错义突变。反向测序发现该外显子局部存在 CTATTC 和 CTATCC 两种序列，与正向测序结果逆向互补。该突变位于 SOD1 基因第 4 外显子编码区，导致 SOD1 编码的氨基酸由谷氨酸变为甘氨酸，故此突变可能为病理突变。但我们仅在家系成员Ⅲ$_1$发现了这种突变类型，在其他家系成员中未检测出 SOD1 基因第 4 外显子的突变。因此该突变可能只和家系成员Ⅲ$_1$的发病有关，不是引起该家系发病的原因，同时该种突变对 SOD1 功能的影响还需进一步的研究去证实。

DHPLC 是一种新的杂合双链突变检测技术，可用于检测单个碱基置换、插入或缺失。我们利用 DHPLC 方法结合 DNA 直接测序，对 PCR-SSCP 检测阴性的外显子样本再次进行筛查，从中检测出新的未知突变点，证实了与 PCR-SSCP 方法相比，DHPLC 检测灵敏度和特异度均较高，且 DHPLC 自动程度化高，检测快速，每份标本的检测时间不超过 10 min，适合高通量(high throughout)检测，是对未知突变进行简单、快速、大批量筛查最有效的方法之一。

参考文献：

[1] 史树贵，廖 平，潘 登，等. 肌萎缩侧索硬化一家系报道[J]. 第三军医大学学报，2003，25(3)：273－274.
[2] 史树贵，李露斯，陈康宁，等. 一个肌萎缩侧索硬化家系的 SOD1 基因突变[J]. 中华医学遗传学杂志，2004，21(2)：149－152.
[3] Beghi E, Mennini T. Basic and clinical research on amyotrophic lateral sclerosis and other motor neuron disorders in Italy: recent findings and achievements from a network of laboratories[J]. Neurol Sci, 2004, 25 (Suppl 2): S41－S60.
[4] Orrell R W, Markland S L, deBelleroche J S. Familial ALS is associated with mutations in all exons of SOD1: a novel mutation in exon 3 (Gly72Ser) [J]. J Neurol Sci, 1997, 153(1): 46－49.
[5] Wiedau Pazos M, Goto J J, Rabizadah S. Altered reactivity of superoxide dismutase in familial amyotrophic lateral sclerosis[J]. Science, 1996, 271 (5248): 515－518.
[6] Bruijn L I, Houseweart M K, Kato S, *et al*. Aggregation and motor neuron toxicity of an ALS-linked SOD1 mutant independent from wild-type SOD1 [J]. Science, 1998, 281(5384): 1851－1854.
[7] Guegan C, Prezedborski S. Programmed cell death in amyotrophic lateral sclerosis [J]. J Clin Invest, 2003, 111(2): 153－161.
[8] Kwok P Y, Chen X. Detection of single nucleotide polymorphisms[J]. Curr Issues Mol Biol, 2003, 5(2): 43－60.

(编辑 薛国文)

个案与短篇

文章编号：1000-5404(2005)13-1376-01

保留乳房治疗乳腺癌 35 例分析

Conservative breast treatment for breast cancer patients: an analysis of 35 cases

段恒英[1]，杨家祥[2]，江歌丽[2]，唐新生[1]，刘晓渝[2]，孙世良[1]
(重庆市肿瘤医院：[1] 放疗科，[2] 乳腺中心，重庆 400030)

早期乳腺癌的保乳治疗，不但具有保留乳房外形的优点，而且避免了常规根治术后给患者造成的胸壁畸形、上肢水肿、活动受限等痛苦以及精神心理上的巨大压力。它明显地提高了患者的生存质量。在局部复发率和生存率方面，保留乳房手术与根治术相同[1,2]。

我院自 1990 年以来采用此方法治疗早期乳腺癌满 10 年病历共计 35 例，现将随访结果报告如下。

1 临床资料

35 例为Ⅰ期及部分Ⅱa 期的乳腺癌患者，均为自愿参加者。年龄：28～76 岁，中位年龄 43.8 岁。

作者简介：段恒英(1963－)，女，重庆市人，主治医师，主要从事肿瘤诊断与治疗方面的研究。电话：(023)65303082

收稿日期：2005-05-02；修回日期：2005-06-03

肿瘤原发灶局部扩大切除(边缘超过正常组织 1 cm，并经冰冻切片证实为阴性)及腋下淋巴结清扫。

术后放疗：术后 2 周伤口愈合良好再行放射治疗。本组病人中 20 例采用高剂量率 ^{192}Ir 行局部插植补量放疗以外，其余患者均行 X 线和电子线外照射放疗。外照射的方法根据术后病理、原发肿瘤大小及部位而定。放疗后均持用相同的化疗方案。

2 结果

本组经 10 年以上随访，死亡 5 例，其中 1 例肝转移、2 例骨转移、1 例局部复发伴肺转移、1 例死于脑血管意外。生存率 86%(30/35)。局部复发率占本组 2.8%(1/35)。乳房的美容效果除 7 例稍差外均属满意，满意率为 80%(28/35)。全组无区域淋巴结复发。

(下转 1384 页)

等[6]的研究相似。我们的研究表明，精神因素可以引起银屑病患者和正常人β-内啡肽水平均升高，如精神因素反复出现或长期持续存在而不能得到有效疏解，可使神经内分泌、免疫功能紊乱，由于银屑病患者皮肤具备遗传或后天获得性功能较差器官的特点，最终引起发病；而此时β-内啡肽的升高可能起到稳定由精神因素带来的不良情绪的作用，也可以理解为一种自调机制。既往对于银屑病的治疗过于偏重依赖药物，尤其对于那些伴有精神因素的银屑病患者来说，单纯药物治疗效果往往不理想；原因在于忽视了诱发和加重疾病的根本所在，对其全身状态的调整不重视。既然人体本身对外界的一些应激会产生诸如β-内啡肽等物质去自我调节加以抵抗，如果我们能主动采取一些针对性强的措施，提高机体整体调节能力，那么治疗的效果会得到很大提高；这从近年来我们在临床上实施的生物反馈等"自然疗法"[11,12]所取得的良好效果上看已经得到了印证，并将为治疗银屑病等心身性疾病提供新的思路。

参考文献：

[1] Olsen G A, Olson R D, Kastin A J. Endogenous opiates: 1985[J]. Peptides, 1986, 7(5): 907-933.

[2] 张明圆. 神经科评定量表手册[M]. 长沙：湖南科学技术出版社，1993. 34-36.

[3] 谢启文. 现代神经内分泌学[M]. 上海：上海医科大学出版社，1999. 69-87.

[4] Millan M J, Emrich H M. Endorphinergic systems and the response to stress[J]. Psychother Psychosom, 1981, 36(1): 43-56.

[5] Risch S C, Beta-Endorphin hypersecretion in depression: possible cholinergic mechanisms[J]. Biol Psychiatry, 1982, 17(10): 1071-1079.

[6] Stein C, Hassan A H, Przewlocki R, *et al*. Opioids from immunocytes interact with receptors on sensory nerves to inhibit nociception in inflammation[J]. Proc Natl Acad Sci USA, 1990, 87(15): 5935-5939.

[7] Ginsburg I H. Psychological and psychophysiological aspects of psoriasis[J]. Dermatol Clin, 1995, 13(4): 793-804.

[8] 杨雪琴，李世荫，邵长庚，等. 用现代医学模式论防治银屑病的观点[J]. 中华皮肤科杂志，1997, 30(2): 75-77.

[9] 李红文，丁一，雍磊. 银屑病患者皮损中细胞衰老、增殖和凋亡检测[J]. 郑州大学学报(医学版)，2003, 38(2): 213-215.

[10] Harvima R J, Viinanaki H, Harvima I T, *et al*. Association of psychic stress with clinical severity and symptoms of psoriatic patients[J]. Acta Derm Venereol, 1996, 76(6): 467-471.

[11] 邵长庚. 推荐 John Pegano《治愈银屑病——自然疗法》一书[J]. 中华皮肤科杂志，2003, 36(3): 179-180.

[12] 杨雪琴，张力军，李一铀，等. 生物反馈治疗银屑病的应用研究[J]. 北京生物医学工程，2003, 22(4): 290-292, 289.

（编辑 冷怀明）

（上接1376页）

3 讨论

尽管国外对早期乳腺癌的保乳治疗有许多报道，但国内许多人仍担心保乳治疗不安全，担心局部复发和生存，因此，国内的文献报道显得特别重要。本文提供了一份比较好的病例资料。

早期乳腺癌的保乳治疗其乳腺的手术范围的确定非常关键，其原则应把握切缘干净。Park等[3]比较了533例乳房局部情况，其中切缘阴性、单点阳性、多点阳性的8年局部复发率分别为7%、14%、27%。本病例在术中经冰冻切片证实为阴性的方法充分保证了切缘阴性率。其生存率、局部复发率也是大家非常关注的问题。据Gustave-Roussy研究院报道[4]：观察早期乳腺癌179例其10年生存时间，10年生存率78%，局部复发率7%，略次于本组观察结果。

本研究结果提示保留乳房手术加放射治疗对早期乳腺癌是可行的、可靠的、安全的，且手术创伤小并可避免各类根治手术所造成的近期和远期并发症及后遗症，也避免了根治性手术给患者造成精神上和心理上的痛苦和压力，并同样能过到根治术相同的生存效果，更重要的是明显的提高了患者的生存质量和生活质量。

关键词：乳腺癌；保留乳房手术；插植治疗；放射治疗
中图法分类号：R737.9 **文献标识码**：B

参考文献：

[1] Fung M C, Scthultz D J, Solin L J. Early-stage bilateral breast cancer treated with breast conserving surgery and definitive irradiation: the University of Pennsylvania experience[J]. Radiat Oncol Biol Phys, 1997, 38(5): 959.

[2] van-Tienhoven G, Voogd A C, Peterse J L, *et al*. Prognosis after treatment for loco-regional recurrence after mastectomy or breast conserving therapy in two randomized trials (EORTC 10801 and DBCG-82TM). EORTC breast cancer cooperative group and the daimistl breast cancer cooperative group and the daimistl breast cancer cooperative group[J]. Eur Jcancer, 1999, 35(1): 32-38.

[3] Park C C, Mitsumori M, Nixon A, *et al*. Outcome at 8 years after breast-conserving surgery and radiation therapy for invasive breast cancer: influence of margin status and systemic therapy on local recurrence[J]. J Clin Oncol, 2002, 18(8): 1668-1675.

[4] Sarrazin D, le M, Arriagada R, *et al*. Ten-year results of a randomized trial comparing a conservative treatment to mastectomy in early breast cancer [J]. Radiother Oncol, 1989, 14: 177.

（编辑 王 红）