

变位点区段甚至整个蛋白构象的改变。Dan 等认为肿瘤中 P53 突变可分为三类：（1）零突变：即突变体无功能，不参与相互作用；（2）负突变：即失去负调控功能，并能使野生型失活，但并不直接参与致癌；（3）正突变：失去负调控功能，并获得转化能力，这种突变体可直接在细胞恶性转化中代替癌基因起启动作用。

对于健康人群而言，P53 基因在中国人群中存在较高频率的基因多态性。P53 的 72 位氨基酸 Arg 就是 p53 基因的高频多态性位点之一，其负责编码 p53 蛋白质交互网络的中枢部分，在细胞凋亡和抑制癌症的生理过程中发挥重要作用。p53 基因多肽性对蛋白质的正常功能造成影响，进而影响多种癌症的患病风险。目前已有大量的研究报道表明，该位点的突变型会提高多种癌症的易感性，如肺癌、胃癌、肝癌、食管癌、甲状腺癌。Rashid 等人在 2015 年发表了一篇 p53 基因 Arg72Pro 多态性和多种癌症风险相关性的报道，研究中对约 4 万人的 p53 基因 Arg72 的基因型和个体的患癌情况做 meta 分析，结果表明 Arg72Pro 位点的基因多态性确实和多种癌症易感性显著相关。

### 申明

疾病的发生是遗传因素、环境因素、生活模式等共同作用的结果，本次基因检测的评估结果并不代表您将来罹患某种疾病的绝对性（即：综合抑癌值低不代表一定患癌；综合抑癌值高不代表一定不患癌）。

疾病的发生风险应结合本报告、相关专业医师的诊疗建议及个人具体状况进行综合评定。

