基于生物信息学技术分析乳腺癌差异表达基因的生物学功能及其与患者预后的关系

**目的：**筛选出乳腺癌组织及癌旁组织之间的差异表达基因，了解其生物学功能，明确关键基因表达水平及探讨其作为乳腺癌预后因素的可行性。

**方法：**从公共基因芯片数据库（GEO）中下载乳腺癌芯片数据集GSE42568和GSE70905，再利用R软件、String数据库、Cytohubba等软件筛选差异表达基因（DEGs），构建蛋白质-蛋白质互作网络（PPI），筛选出关键基因SIRT7。利用基因本体（GO）以及京都基因与基因组百科全书（KEGG）信号通路分析对DEGs进行功能和通路注释。再利用我院乳腺癌病理标本，通过免疫组化、Western Blot、慢病毒转染等实验技术分别验证乳腺癌和癌旁组织中SIRT7基因表达水平及其生物学功能。最后，通过logistics回归分析我院乳腺癌患者与SIRT7基因表达可能相关的临床病理因素，并通过COX回归模型探索其与患者预后的关系。

**结果：**生物信息学分析共获取DEGs96个，关键基因SIRT7。SIRT7在乳腺癌组织中为高表达状态，沉默SIRT7基因后，Western Blot检测结果提示E-钙粘蛋白明显升高，N-钙粘蛋白明显下降，癌细胞迁徙、侵袭能力明显减弱。临床病理分析SIRT7表达水平与组织学分级、HER2状态、Ki-67水平相关。我院65例乳腺癌患者中位随访时间51月，PFS为77%，OS为86%，其中SIRT7低表达组患者总体生存情况较好。

**结论：**SIRT7基因在乳腺癌组织中呈现高表达状态，其可能通过上皮间质转化（epithelial-mesenchymal transition，EMT）作用促进癌细胞生长，而乳腺癌组织中SIRT7基因表达水平，可能会成为影响乳腺癌患者生存的潜在预后因素之一。