

位置: [首页](#) > [新闻动态](#) > [科研进展](#) [搜索](#)

## 李巍组利用外显子组测序鉴定一个新的人类白化病基因

眼皮肤白化病（OCA）是一种具有遗传异质性的常染色体隐性遗传病，在全世界的流行率约为1/17000，人群携带率约1/65，为我国北方地区相对常见的单基因遗传病。该病表现为皮肤、毛发和眼的黑色素减少或完全缺失，通常伴有畏光、斜视、眼球震颤等，可导致视力低下或丧失，是导致先天性眼残疾的常见原因之一。目前，已明确的人类OCA的致病基因有非综合征性OCA基因4个和综合征性OCA基因13个。研究表明仍有一些OCA患者可能由其它未知致病基因引起。

李巍研究组长期致力于OCA致病基因的克隆和相关发病机制的研究，特别是其中一类综合征性HPS白化病的发生机制。通过对相关HPS基因功能的研究，发现多个HPS相关蛋白复合体（HPAC），其复合体组成和功能在最近发表于Pigment Cell & Melanoma Research的一篇综述中进行了详细阐述（Wei & Li, 2013, doi: 10.1111/pcmr.1205）。在对大量中国白化病遗传资源的收集和分子流行病学分析、基因诊断和产前诊断的基础上，发现约5%的白化病患者的致病基因未明。利用全外显子组测序方法，在一个非综合征性白化病家系中鉴定出一个色素合成相关基因SLC24A5，是导致OCA的新致病基因，命名为OCA6。相关研究发表在Journal of Investigative Dermatology上（doi: 10.1038/jid.2013.49）。这一发现对于白化病的基因诊断和产前诊断有重要意义，也有助于更深入地了解色素产生的机制和人类肤色、毛色多样性的遗传基础。

该项研究是与首都医科大学附属北京同仁医院、深圳华大基因研究院合作完成的，得到国家自然科学基金、科技部973项目以及分子发育生物学国家重点实验室开放课题的资助。



@2008-2009 中国科学院遗传与发育生物学研究所 版权所有 京ICP备09063187号 京公网安备110402500012号

地址: 北京市朝阳区北辰西路1号院2号, 遗传与发育生物学研究所

邮编: 100101 邮件: genetics@genetics.ac.cn