



面向世界科技前沿, 面向国家重大需求, 面向国民经济主战场, 率先实现科学技术跨越发展, 率先建成国家创新人才高地, 率先建成国家高水平科技智库, 率先建设国际一流科研机构。

——中国科学院办院方针



搜索

### 北京基因组所等揭示半侧颜面短小畸形的遗传病因

### 热点新闻

文章来源: 北京基因组研究所 发布时间: 2016-03-04 【字号: 小 中 大】

我要分享

### 中科院与香港特区政府签署备忘录

半侧颜面短小 (Craniofacial Microsomia) 是我国第二大颅面部先天畸形疾病, 我国为世界三大高发地区之一。由于该病的遗传发病机制不清, 针对该病的分类学仍存在较大争议。目前, 该病的病因学假说主要有两个: 一是神经嵴细胞 (Neural Crest Cell, NCC) 在层离、转换、迁移、互作和分化过程受到干扰, 二是面部发育过程局部缺血。虽然大多数学者普遍认同第一个假说, 但至今仍未找到更为确凿的证据。全基因组范围内筛查致病基因已经成功应用在大量的疾病中, 此前该病的研究受限于样本获取困难而没有开展大规模的全基因组研究。

- 中科院2018年第三季度两类亮点工作筛选结...
- 中科院8人获2018年度何梁何利奖
- 中科院党组学习贯彻习近平总书记致“一...
- 中科院A类先导专项“深海/深渊智能技术...
- 中科院与多家国外科研机构、大学及国际...

近日, 中国科学院北京基因组研究所基因组科学与信息重点实验室于军研究组与中国医学科学院整形医院合作, 对后者近些年收集的约1400例半侧颜面短小畸形患者和3700份正常健康样本开展了全基因组关联研究, 以定位该疾病的染色体易感区域。该项目采用全基因组芯片定位了13个与半侧颜面短小显著相关联的区域。对这些区域内的基因进行分析后, 发现12个和NCC发育相关的基因, 同时这些基因也参与到血管的发生当中, 从而在遗传层面证实了半侧颜面短小的主要发病病因。研究人员还采用全基因组测序数据在这13个染色体区域内寻找致病突变, 最后筛查到4个候选致病突变位点。

### 视频推荐



【新闻联播】“率先行动”计划 领跑科技体制改革



【新闻联播】时代楷模: 王逸平——与病魔争时间的药理学家

该研究极大地推动了对半侧颜面短小疾病的病因认知以及后续致病突变位点的发掘研究。此成果以Genome-wide Association Study Identifies Multiple Susceptibility Loci for Craniofacial Microsomia 为题发表在国际期刊Nature Communications 杂志上。

### 专题推荐

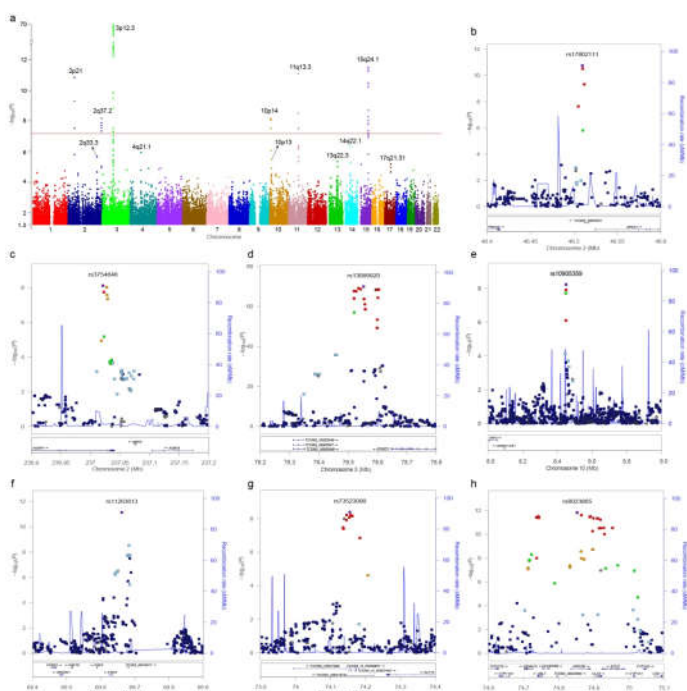
该研究是世界上首个对半侧颜面短小畸形开展的大规模全基因组研究, 不仅揭示了遗传因素对该病有巨大贡献, 还证实该病与第一大颅面部畸形唇腭裂存在不同的发病机制。该研究的成果将推动该病在其他种中的遗传病因验证和发掘工作, 将为彻底揭示该病病因提供支持, 同时这些成果也为遗传咨询和诊断治疗提供了重要依据。



该项目获得国家自然科学基金委面上和青年项目的资助。



### 论文链接



与我国半侧颜面短小畸形显著关联的位点在染色体上的分布以及精细解析

(责任编辑:叶瑞优)



© 1996 - 2018 中国科学院 版权所有 京ICP备05002857号 京公网安备110402500047号 联系我们  
地址:北京市三里河路52号 邮编:100864