

散发性Leber遗传性视神经病的基因诊断 The Gene Diagnosis of Sporadic Cases of Lebers Hereditary Optic Neuropathy

冯雪梅, 高殿文, 张巍 FENG Xue-mei, GAO Dian-wen, ZHANG Wei

中国医科大学第二临床学院眼科, 沈阳 110003 Department of Ophthalmology, The Second Affiliated Hospital of China Medical University, Shenyang 110003, China

收稿日期 修回日期 网络版发布日期 接受日期

摘要 为了探讨散发性Leber遗传性视神经病(LHON)的诊断方法, 对无家族史原因不明视神经萎缩病例, 应用PCR扩增线粒体DNA片段, 限制性内切酶SfaNI、MaeIII双重鉴定np11 778 G→A突变及BsaH I检测np3 460 G→A突变的有无。结果二例呈现np11 778点突变阳性, np3 460点突变阴性, 明确诊断为LHON。上述点突变的检测, 是目前诊断散发性LHON的首选有效方法。

关键词 [Leber遗传性视神经病](#) [线粒体DNA](#) [点突变](#) [基因诊断](#)

分类号

Abstract

Key words

DOI:

通讯作者

扩展功能

本文信息

- ▶ [Supporting info](#)
- ▶ [PDF\(0KB\)](#)
- ▶ [\[HTML全文\]\(0KB\)](#)
- ▶ [参考文献](#)

服务与反馈

- ▶ [把本文推荐给朋友](#)
- ▶ [加入我的书架](#)
- ▶ [加入引用管理器](#)
- ▶ [复制索引](#)

▶ [Email Alert](#)

▶ [文章反馈](#)

▶ [浏览反馈信息](#)

相关信息

▶ [本刊中 包含 “Leber遗传性视神经病” 的相关文章](#)

▶ 本文作者相关文章

- [冯雪梅](#)
- [高殿文](#)
- [张巍FENG Xue-mei](#)
- [GAO Dian-wen](#)
- [ZHANG Wei](#)