

# 神经肌肉性疾病患者线粒体DNA突变的分析 Analysis on the Mitochondrial DNA of Patients with Neuromuscular Diseases

魏丽珠, 伏洁, 刘光陵, 王晓燕, 王兆全 WEI Li-zhu, FU Jie, LIU Guang-ling, WANG Xiao-yan, WANG Zhao-quan

南京军区南京总医院儿科, 南京 210002 Department of Paediatrics, Jinling Hospital, Nanjing 210002

收稿日期 修回日期 网络版发布日期 接受日期

摘要 为了探讨神经肌肉性疾病的发病与线粒体DNA突变的关系, 采用PCR技术检测了 20例患有不同神经肌肉性疾病儿童的外周血和骨骼肌细胞中的线粒体DNA(mtDNA), 发现其中6例患儿有mtDNA缺失, 其中1例至少有2968bp片段的缺失, 另5例至少有2000bp片段的缺失, 此缺失区位于线粒体呼吸链复合物1、4、5、编码区, 表明该突变对神经肌肉性疾病的发生有一定作用。

Abstract: To understand the relation to mechanism of neuromuscular disease and mtDNA mutation, using PCR technique, we investigated blood and /or skeletal muscle of 20 patients with neuromuscular diseases. A deletion in the length of 2000~2968bp was found in blood mitochondrial DNA of 6 patients with neuromuscular disease. The deletion region partially lies in the coding region of respiratory chain complex 1, 4, 5. It is suggested that this mutation is related with neuromuscular diseases.

关键词 [线粒体DNA](#) [缺失](#) [神经肌肉性疾病](#) Key words [Mitochondrial DNA](#) [Deletion](#) [Neuromuscular disease](#)

分类号

## Abstract

## Key words

DOI:

通讯作者

## 扩展功能

### 本文信息

- ▶ [Supporting info](#)
- ▶ [PDF\(475KB\)](#)
- ▶ [\[HTML全文\]\(0KB\)](#)
- ▶ [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“线粒体DNA”的相关文章](#)
- ▶ 本文作者相关文章

- [魏丽珠](#)
- [伏洁](#)
- [刘光陵](#)
- [王晓燕](#)
- [王兆全WEI Li-zhu](#)
- [FU Jie](#)
- [LIU Guang-ling](#)
- [WANG Xiao-yan](#)
- [WANG Zhao-quan](#)