

研究报告

## 一个非综合征性耳聋家系致病基因的研究

朱奇慧<sup>1</sup>, 李浒<sup>2</sup>, 刘平<sup>1</sup>, 朱正峰<sup>2</sup>, 王旭<sup>1</sup>, 袁文林<sup>2</sup>, 刘静宇<sup>1</sup>, 冒海燕<sup>2</sup>, 王擎<sup>1</sup>, 刘木根<sup>1</sup>

1. 华中科技大学生命科学与技术学院, 人类基因组研究中心, 武汉 430074;
2. 江苏省盐城市第四人民医院, 盐城 224003

收稿日期 2006-4-27 修回日期 2006-9-6 网络版发布日期 2007-1-9 接受日期

### 摘要

非综合征性耳聋(nonsyndromic hearing impairment, NSHI)是一种十分常见的人类神经系统疾病, 约有1/1000的新生儿患有语前聋。GJB2基因编码间隙连接蛋白Cx26, 是最常见的NSHI致病基因, 大约50%的常染色体隐性遗传NSHI是由GJB2基因突变引起的。在本研究中, 收集了江苏省一个复杂的非综合征性耳聋家系, 并对其进行了分子遗传学研究。对所有已知常染色体隐性遗传的NSHI致病基因, 选用其侧翼的微卫星标记进行连锁分析, 发现该家系的致病基因与D13S175连锁。对GJB2基因进行整个编码区域的测序, 发现235碱基处发生了碱基C的纯合缺失, 这一突变可能是该家系中绝大多数患者致病的遗传基础。

关键词 [非综合征性耳聋](#) [突变](#) [连锁分析](#) [β-2型间隙连接蛋白](#)

分类号

## Genetic analysis of GJB2 in a Chinese family with nonsyndromic hearing impairment

ZHU Qi-Hui<sup>1</sup>, LI Hu<sup>2</sup>, LIU Ping<sup>1</sup>, ZHU Zheng-Feng<sup>2</sup>, WANG Xu<sup>1</sup>, YUAN Wen-Lin<sup>2</sup>, LIU Jing-Yu<sup>1</sup>, MAO Hai-Yan<sup>2</sup>, WANG Qing<sup>1</sup>, LIU Mu-Gen<sup>1</sup>

1. Human Genome Research Center, College of Life Science and Technology, Huazhong University of Science and Technology, Wuhan 430074, China;
2. Yancheng Forth People's Hospital, Yancheng, Jiangsu Province 224003, China

### Abstract

<P>Nonsyndromic neurosensory hearing impairment (NSHI) is the most common human sensory disorder. Approximately one in a thousand children is born with prelingual hearing loss. Mutations of the <EM>GJB2</EM> gene, which encodes Connexin 26, are the most common cause of hereditary NSHI in many ethnic populations, and are responsible for 50% of cases of autosomal recessive NSHI. In this study, we recruited a complex NSHI pedigree from Jiangsu province of China. Linkage analysis of microsatellite markers flanking all known arNSHI genes linked the causative gene in the family to the polymorphic macrosatellite marker D13S175. Direct DNA sequencing of the whole coding region of <EM>GJB2</EM> revealed that a common homozygous mutation 235delC was responsible for most of the affected members in the NSHI family.</P>

**Key words** [NSHI](#) [mutation](#) [linkage analysis](#) [GJB2](#)

DOI: 10.1360/yc-007-0172

通讯作者 刘木根 [lium@mail.hust.edu.cn](mailto:lium@mail.hust.edu.cn)

### 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“非综合征性耳聋”的相关文章](#)
- ▶ [本文作者相关文章](#)

- [朱奇慧](#)
- [李浒](#)
- [刘平](#)
- [朱正峰](#)
- [王旭](#)
- [袁文林](#)
- [刘静宇](#)
- [冒海燕](#)
- [王擎](#)
- [刘木根](#)