

人男/女遗传学

### 一个46,XY“女性”不育家族的遗传学分析

王冠, 王德成, 孙颖, 王学军, 王学军

【摘要】目的: 分析一个46,XY不育家族的遗传学特征。方法: 应用高通量测序技术, 对全基因组进行扫描, 寻找与不育相关的基因。结果: 发现一个位于X染色体的基因突变, 导致不育。结论: 该基因突变是导致不育的主要原因。

关键词: 不育; 遗传学; 46,XY; 基因突变; 高通量测序

### Genetic Analysis of a Family with 46,XY "Female" Associated with Infertility

WANG Guan, WANG Decheng, SUN Ying, WANG Xuejun, WANG Xuejun

1. Human Genome Research Center and College of Life Science and Technology, Harbin University of Science and Technology, Harbin 150001 China;  
2. The Laboratory of Human Genetic, Institute of Physical and Chemical Research, Beijing, 100080 China;  
3. Department of Molecular Cardiology, The Cleveland Clinic Foundation, Cleveland, Ohio, 44115 USA

**Abstract:** Objective: To analyze the genetic characteristics of a family with 46,XY "female" associated with infertility. Methods: High-throughput sequencing technology was used to scan the whole genome and identify genes related to infertility. Results: A mutation in a gene on the X chromosome was found, which was the main cause of infertility. Conclusion: This gene mutation is the main cause of infertility.

**Key words:** infertility; genetics; 46,XY; gene mutation; high-throughput sequencing

19

遗传学 2006, 31 (2): 19-23 DOI: 10.3760/j.issn.1000-086X.2006.02.003

目录
中文目录
英文目录
遗传学 2006, 31 (2): 1-4
遗传学 2006, 31 (2): 5-8
遗传学 2006, 31 (2): 9-12
遗传学 2006, 31 (2): 13-16
遗传学 2006, 31 (2): 17-20
遗传学 2006, 31 (2): 21-24
遗传学 2006, 31 (2): 25-28
遗传学 2006, 31 (2): 29-32
遗传学 2006, 31 (2): 33-36
遗传学 2006, 31 (2): 37-40
遗传学 2006, 31 (2): 41-44
遗传学 2006, 31 (2): 45-48
遗传学 2006, 31 (2): 49-52
遗传学 2006, 31 (2): 53-56
遗传学 2006, 31 (2): 57-60
遗传学 2006, 31 (2): 61-64
遗传学 2006, 31 (2): 65-68
遗传学 2006, 31 (2): 69-72
遗传学 2006, 31 (2): 73-76
遗传学 2006, 31 (2): 77-80
遗传学 2006, 31 (2): 81-84
遗传学 2006, 31 (2): 85-88
遗传学 2006, 31 (2): 89-92
遗传学 2006, 31 (2): 93-96
遗传学 2006, 31 (2): 97-100
遗传学 2006, 31 (2): 101-104
遗传学 2006, 31 (2): 105-108
遗传学 2006, 31 (2): 109-112
遗传学 2006, 31 (2): 113-116
遗传学 2006, 31 (2): 117-120
遗传学 2006, 31 (2): 121-124
遗传学 2006, 31 (2): 125-128
遗传学 2006, 31 (2): 129-132
遗传学 2006, 31 (2): 133-136
遗传学 2006, 31 (2): 137-140
遗传学 2006, 31 (2): 141-144
遗传学 2006, 31 (2): 145-148
遗传学 2006, 31 (2): 149-152
遗传学 2006, 31 (2): 153-156
遗传学 2006, 31 (2): 157-160
遗传学 2006, 31 (2): 161-164
遗传学 2006, 31 (2): 165-168
遗传学 2006, 31 (2): 169-172
遗传学 2006, 31 (2): 173-176
遗传学 2006, 31 (2): 177-180
遗传学 2006, 31 (2): 181-184
遗传学 2006, 31 (2): 185-188
遗传学 2006, 31 (2): 189-192
遗传学 2006, 31 (2): 193-196
遗传学 2006, 31 (2): 197-200
遗传学 2006, 31 (2): 201-204
遗传学 2006, 31 (2): 205-208
遗传学 2006, 31 (2): 209-212
遗传学 2006, 31 (2): 213-216
遗传学 2006, 31 (2): 217-220
遗传学 2006, 31 (2): 221-224
遗传学 2006, 31 (2): 225-228
遗传学 2006, 31 (2): 229-232
遗传学 2006, 31 (2): 233-236
遗传学 2006, 31 (2): 237-240
遗传学 2006, 31 (2): 241-244
遗传学 2006, 31 (2): 245-248
遗传学 2006, 31 (2): 249-252
遗传学 2006, 31 (2): 253-256
遗传学 2006, 31 (2): 257-260
遗传学 2006, 31 (2): 261-264
遗传学 2006, 31 (2): 265-268
遗传学 2006, 31 (2): 269-272
遗传学 2006, 31 (2): 273-276
遗传学 2006, 31 (2): 277-280
遗传学 2006, 31 (2): 281-284
遗传学 2006, 31 (2): 285-288
遗传学 2006, 31 (2): 289-292
遗传学 2006, 31 (2): 293-296
遗传学 2006, 31 (2): 297-300
遗传学 2006, 31 (2): 301-304
遗传学 2006, 31 (2): 305-308
遗传学 2006, 31 (2): 309-312
遗传学 2006, 31 (2): 313-316
遗传学 2006, 31 (2): 317-320
遗传学 2006, 31 (2): 321-324
遗传学 2006, 31 (2): 325-328
遗传学 2006, 31 (2): 329-332
遗传学 2006, 31 (2): 333-336
遗传学 2006, 31 (2): 337-340
遗传学 2006, 31 (2): 341-344
遗传学 2006, 31 (2): 345-348
遗传学 2006, 31 (2): 349-352
遗传学 2006, 31 (2): 353-356
遗传学 2006, 31 (2): 357-360
遗传学 2006, 31 (2): 361-364
遗传学 2006, 31 (2): 365-368
遗传学 2006, 31 (2): 369-372
遗传学 2006, 31 (2): 373-376
遗传学 2006, 31 (2): 377-380
遗传学 2006, 31 (2): 381-384
遗传学 2006, 31 (2): 385-388
遗传学 2006, 31 (2): 389-392
遗传学 2006, 31 (2): 393-396
遗传学 2006, 31 (2): 397-400
遗传学 2006, 31 (2): 401-404
遗传学 2006, 31 (2): 405-408
遗传学 2006, 31 (2): 409-412
遗传学 2006, 31 (2): 413-416
遗传学 2006, 31 (2): 417-420
遗传学 2006, 31 (2): 421-424
遗传学 2006, 31 (2): 425-428
遗传学 2006, 31 (2): 429-432
遗传学 2006, 31 (2): 433-436
遗传学 2006, 31 (2): 437-440
遗传学 2006, 31 (2): 441-444
遗传学 2006, 31 (2): 445-448
遗传学 2006, 31 (2): 449-452
遗传学 2006, 31 (2): 453-456
遗传学 2006, 31 (2): 457-460
遗传学 2006, 31 (2): 461-464
遗传学 2006, 31 (2): 465-468
遗传学 2006, 31 (2): 469-472
遗传学 2006, 31 (2): 473-476
遗传学 2006, 31 (2): 477-480
遗传学 2006, 31 (2): 481-484
遗传学 2006, 31 (2): 485-488
遗传学 2006, 31 (2): 489-492
遗传学 2006, 31 (2): 493-496
遗传学 2006, 31 (2): 497-500
遗传学 2006, 31 (2): 501-504
遗传学 2006, 31 (2): 505-508
遗传学 2006, 31 (2): 509-512
遗传学 2006, 31 (2): 513-516
遗传学 2006, 31 (2): 517-520
遗传学 2006, 31 (2): 521-524
遗传学 2006, 31 (2): 525-528
遗传学 2006, 31 (2): 529-532
遗传学 2006, 31 (2): 533-536
遗传学 2006, 31 (2): 537-540
遗传学 2006, 31 (2): 541-544
遗传学 2006, 31 (2): 545-548
遗传学 2006, 31 (2): 549-552
遗传学 2006, 31 (2): 553-556
遗传学 2006, 31 (2): 557-560
遗传学 2006, 31 (2): 561-564
遗传学 2006, 31 (2): 565-568
遗传学 2006, 31 (2): 569-572
遗传学 2006, 31 (2): 573-576
遗传学 2006, 31 (2): 577-580
遗传学 2006, 31 (2): 581-584
遗传学 2006, 31 (2): 585-588
遗传学 2006, 31 (2): 589-592
遗传学 2006, 31 (2): 593-596
遗传学 2006, 31 (2): 597-600
遗传学 2006, 31 (2): 601-604
遗传学 2006, 31 (2): 605-608
遗传学 2006, 31 (2): 609-612
遗传学 2006, 31 (2): 613-616
遗传学 2006, 31 (2): 617-620
遗传学 2006, 31 (2): 621-624
遗传学 2006, 31 (2): 625-628
遗传学 2006, 31 (2): 629-632
遗传学 2006, 31 (2): 633-636
遗传学 2006, 31 (2): 637-640
遗传学 2006, 31 (2): 641-644
遗传学 2006, 31 (2): 645-648
遗传学 2006, 31 (2): 649-652
遗传学 2006, 31 (2): 653-656
遗传学 2006, 31 (2): 657-660
遗传学 2006, 31 (2): 661-664
遗传学 2006, 31 (2): 665-668
遗传学 2006, 31 (2): 669-672
遗传学 2006, 31 (2): 673-676
遗传学 2006, 31 (2): 677-680
遗传学 2006, 31 (2): 681-684
遗传学 2006, 31 (2): 685-688
遗传学 2006, 31 (2): 689-692
遗传学 2006, 31 (2): 693-696
遗传学 2006, 31 (2): 697-700
遗传学 2006, 31 (2): 701-704
遗传学 2006, 31 (2): 705-708
遗传学 2006, 31 (2): 709-712
遗传学 2006, 31 (2): 713-716
遗传学 2006, 31 (2): 717-720
遗传学 2006, 31 (2): 721-724
遗传学 2006, 31 (2): 725-728
遗传学 2006, 31 (2): 729-732
遗传学 2006, 31 (2): 733-736
遗传学 2006, 31 (2): 737-740
遗传学 2006, 31 (2): 741-744
遗传学 2006, 31 (2): 745-748
遗传学 2006, 31 (2): 749-752
遗传学 2006, 31 (2): 753-756
遗传学 2006, 31 (2): 757-760
遗传学 2006, 31 (2): 761-764
遗传学 2006, 31 (2): 765-768
遗传学 2006, 31 (2): 769-772
遗传学 2006, 31 (2): 773-776
遗传学 2006, 31 (2): 777-780
遗传学 2006, 31 (2): 781-784
遗传学 2006, 31 (2): 785-788
遗传学 2006, 31 (2): 789-792
遗传学 2006, 31 (2): 793-796
遗传学 2006, 31 (2): 797-800
遗传学 2006, 31 (2): 801-804
遗传学 2006, 31 (2): 805-808
遗传学 2006, 31 (2): 809-812
遗传学 2006, 31 (2): 813-816
遗传学 2006, 31 (2): 817-820
遗传学 2006, 31 (2): 821-824
遗传学 2006, 31 (2): 825-828
遗传学 2006, 31 (2): 829-832
遗传学 2006, 31 (2): 833-836
遗传学 2006, 31 (2): 837-840
遗传学 2006, 31 (2): 841-844
遗传学 2006, 31 (2): 845-848
遗传学 2006, 31 (2): 849-852
遗传学 2006, 31 (2): 853-856
遗传学 2006, 31 (2): 857-860
遗传学 2006, 31 (2): 861-864
遗传学 2006, 31 (2): 865-868
遗传学 2006, 31 (2): 869-872
遗传学 2006, 31 (2): 873-876
遗传学 2006, 31 (2): 877-880
遗传学 2006, 31 (2): 881-884
遗传学 2006, 31 (2): 885-888
遗传学 2006, 31 (2): 889-892
遗传学 2006, 31 (2): 893-896
遗传学 2006, 31 (2): 897-900
遗传学 2006, 31 (2): 901-904
遗传学 2006, 31 (2): 905-908
遗传学 2006, 31 (2): 909-912
遗传学 2006, 31 (2): 913-916
遗传学 2006, 31 (2): 917-920
遗传学 2006, 31 (2): 921-924
遗传学 2006, 31 (2): 925-928
遗传学 2006, 31 (2): 929-932
遗传学 2006, 31 (2): 933-936
遗传学 2006, 31 (2): 937-940
遗传学 2006, 31 (2): 941-944
遗传学 2006, 31 (2): 945-948
遗传学 2006, 31 (2): 949-952
遗传学 2006, 31 (2): 953-956
遗传学 2006, 31 (2): 957-960
遗传学 2006, 31 (2): 961-964
遗传学 2006, 31 (2): 965-968
遗传学 2006, 31 (2): 969-972
遗传学 2006, 31 (2): 973-976
遗传学 2006, 31 (2): 977-980
遗传学 2006, 31 (2): 981-984
遗传学 2006, 31 (2): 985-988
遗传学 2006, 31 (2): 989-992
遗传学 2006, 31 (2): 993-996
遗传学 2006, 31 (2): 997-1000