

LDL受体基因内含子15结构分析及其在家族性高胆固醇血症基因诊断中的应用

周天鸿1, 李月琴1, 刘飞鹏1, 海戎1, 朱嘉明1, 孙宏2

1.暨南大学生物工程系;广州 510632; 2.暨南大学医学院附属医院;广州 510630

收稿日期 修回日期 网络版发布日期 接受日期

摘要 为了解人类LDL受体基因内含子15的遗传背景,利用长链PCR和锚定PCR分离了LDL受体基因外显子15-内含子15-外显子16和内含子15的3'末端片段。利用DynaBeads固相单链分离PCR产物直接测序法测定了内含子15 3'末端1222个碱基序列。序列显示:3'末端含有由16个碱基组成的典型3'末端剪接位点;3'端上游第31个碱基处含有经典分支位点。除了经典分支位点外,在3'末端上游第20个碱基处,还有一个可能的隐蔽分支位点。序列还显示了被认为与血清胆固醇水平相关的Pvu II酶切多态性的碱基变异性质,即式基由C→T4改变。同时利用所测的序列,设计了相应的引物,建立了PCR检测LDL受体基因内含子15Pvu II多态性技术,并证实此技术可以快速、简便地应用到家族性高胆固醇血症的基因诊断上。

关键词 [LDL受体基因](#) [内含子](#) [序列分析](#) [家族性高胆固醇血症](#) [RFLP](#) [PCR](#)

分类号

Abstract

Key words

DOI:

通讯作者

扩展功能

本文信息

- ▶ [Supporting info](#)
- ▶ [PDF\(614KB\)](#)
- ▶ [\[HTML全文\]\(0KB\)](#)
- ▶ [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“[LDL受体基因](#)”的 [相关文章](#)
- ▶ 本文作者相关文章

- [周天鸿](#)
- [李月琴](#)
- [刘飞鹏](#)
- [海戎](#)
- [朱嘉明](#)
- [孙宏](#)