

## 一成骨不全家系的COL1A1基因突变检测

秦 炜<sup>1, 5</sup>, 何隽祥<sup>2</sup>, 施 瑾<sup>3</sup>, 邢清和<sup>1, 5</sup>, 高建军<sup>5, 1</sup>, 钱学庆<sup>5, 1</sup>, 刘壮俊<sup>1, 5</sup>, 舒安利<sup>4</sup>, 贺 林<sup>1, 5</sup> <sup>①</sup>

1. 上海交通大学Bio-X生命科学研究中心; 上海200030; 2. 甘肃省张掖地区医院放射科; 甘肃; 张掖 734000; 3. 浙江大学医学院附属第一医院; 浙江; 杭州 310003; 4 湖南怀化医学高等专科学校; 怀化 418000; 5. 中国科学院上海生命科学研究院营养科学研究所; 上海200031

收稿日期 修回日期 网络版发布日期 接受日期

### 摘要

成骨不全 (Osteogenesis imperfecta, OI) 是一种由于I型胶原形成障碍, 导致骨脆性增强为主要症状的常染色体显性遗传性疾病。临床上主要表现为骨质脆弱、蓝巩膜、耳聋和中等程度的关节畸形等症状。成骨不全基因分别定位于17q21. 31-q22和7q22. 1, 其致病基因分别为COL1A1和COL1A2。对一常染色体显形遗传的成骨不全家系进行连锁分析, 在COL1A1遗传位点发现紧密连锁 (LOD=9. 31;  $\theta=0.00$ )。突变检测发现在COL1A1基因第26内含子5' 端剪接位点处存在一由GT转换为AT的致病突变, 该突变引起的异常剪接是导致成骨不全的致病原因之一。

关键词 [成骨不全](#) [连锁分析](#) [突变](#) [剪接位点](#)

分类号

1. Bio-X Life Science Research Center; Shanghai Jiao Tong University; Shanghai 200030; China; 2. Zhangye Hospital; Department of radiology; Gansu Zhangye 734000; China; 3. NO. 1 Hospital of Zhejiang University Medical College; Zhejiang Hangzhou 310003; China; 4. Huaihua Medical College; Hunan Huaihua 418000; China; 5. Institute for Nutritional Sciences; SIBS; Chinese Academy of Sciences; Shanghai 200031; China

### Abstract

**Key words** [Osteogenesis imperfecta linkage analysis mutation splice site](#)

DOI:

通讯作者

### 扩展功能

#### 本文信息

- ▶ [Supporting info](#)
- ▶ [PDF\(131KB\)](#)
- ▶ [\[HTML全文\]\(0KB\)](#)
- ▶ [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“成骨不全”的相关文章](#)
- ▶ 本文作者相关文章

- [秦 炜](#)
- 
- [何隽祥](#)
- [施 瑾](#)
- [邢清和](#)
- 
- [高建军](#)
- 
- [钱学庆](#)
-