遗传学报　2006 33 (2): 105-110　ISSN: 0379-4172　CN: 11-5450/R

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“脑海绵状血管瘤（CCM）；krit1；突变；连锁分析”的 相关文章
本文作者相关文章
· 纪宝虎
· 秦炜
· 孙涛
· 冯国鄞
· 贺林
·
· 王玉炯

人类与医学遗传学

一中国脑海绵状血管瘤家系中发现krit1基因新的缺失突变

纪宝虎1*, 秦炜2*, 孙涛3, 冯国鄞2, 贺林2, 4, 王玉炯1
1. 宁夏大学生命科学学院生物技术重点实验室，银川 750021；
2. 上海交通大学Bio-X生命科学研究中心，上海 200030；
3. 宁夏医学院，银川 750004；
4. 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 2005-2-22　修回日期 2005-5-13　网络版发布日期 2006-2-23　接受日期

摘要　脑海绵状血管瘤（CCM）是多定位于中枢神经系统的一种脑部血管异常，少数在皮肤和视网膜处有并发症。依据致病基因在染色体上的不同位置分为CCM1、CCM2和CCM3 3种类型。目前，CCM1、CCM2和CCM3的致病基因已经被克隆，分别为krit1、MGC4607和细胞程序性死亡10基因（PDCD10）。利用连锁分析发现内蒙古的一个家系属于CCM1，突变检测发现患者CCM1基因（krit1）第9内含子和第10外显子拼接位点处存在一“GTA”缺失，该突变导致终止密码子提前出现，产生截短蛋白。实验结果支持krit1为CCM1致病基因。

关键词　脑海绵状血管瘤（CCM）；krit1；突变；连锁分析

分类号

A Novel Deletion Mutation in CCM1 Gene (krit1) is Detected in a Chinese Family with Cerebral Cavernous Malformations

JI ,Bao-Hu1*, ,QIN ,Wei2*, ,SUN ,Tao3, ,FENG ,Guo-Yin2, ,HE ,Lin2, ,4, ,WANG ,Yu-Jiong ,1

1. Key Laboratory of Biotechnology, College of Life Science, Ningxia University, Yinchuan 750021, China;
2. Bio-X Life Science Research Center, Shanghai Jiao Tong University, Shanghai 200030, China;
3. Ningxia Medical College, Yinchuan 750004, China;
4. Institute for Nutritional Sciences, Shanghai Institutes for Biological Sciences, Chinese Academy of Sciences, Shanghai 200031, China

Abstract
Cerebral Cavernous Malformations (CCM) are vascular malformations that are mostly located in the central nervous system (CNS) and occasionally within the skin and retina, which are classified into three types (CCM1, CCM2 and CCM3) by being located at different loci on chromosomes. At present, CCM1 (7q21), CCM2 (7p13-p15) and CCM3 (3q25.2-q27) are respectively linked to krit1 (Krev interaction trapped gene 1), MGC4607 and PDCD10 (programmed cell death 10). In this work, we identified a novel “GTA” deletion mutation at the acceptor splicing site of intron9/exon10 on krit1. The mutation results in an abnormally spliced protein by creating a premature termination code at the 23rd amino acid downstream from the sequence alteration. Our results are consistent with previous research on krit1 mutations and confirm the conclusion that KRIT1 haploinsufficiency may be the underlying mechanism of CCM1.

Key words　cerebral cavernous malformations (CCM)；krit1；mutation；linkage analysis

DOI:

通讯作者

贺林，王玉炯

wyj@nxu.edu.cn; helin@sjtu.edu.cn