

中国科学院—当日要闻

- 遥感卫星五号发射成功 路甬祥致信西安光机所表示祝贺
- 人民日报: 李家洋谈改革开放以来的国际合作
- 刘瑞玉院士: 健康养殖是我国海水养殖持续发展的根本保证
- 人民网强国论坛: 改革开放科技发展成就谈
- 我国成功发射“遥感卫星五号”
- 同心同德振奋精神锐意进取 为建设创新型国家作出新贡献
- 奥巴马正式提名华裔科学家朱棣文为能源部长
- 胡锦涛视察金属研究所和新松公司
- 中科院召开研究所综合配套改革试点工作交流汇报会
- 中科院召开学习传达中央经济会议精神领导干部大会

当前位置: [首页](#) > [科研](#) > [科研动态](#) > [生物科学](#) >> [正文](#)

昆明动物所遗传性视神经病变研究取得新突破

昆明动物所

近日, 中科院昆明动物所姚永刚课题组与中山大学中山眼科中心张清炯课题组合作发现, 特定线粒体DNA (mtDNA) 单倍型类群对Leber遗传性视神经病变 (简称LHON) 发病与否有重要影响。研究结果发表在生命科学领域国际顶尖杂志《美国人类遗传学杂志》上。

科研人员首先从1369个LHON家系中选择有m. 11778G>A原发突变的家系, 然后对175个有详细家系资料的家系进行了系统的分析。通过分析每个家系mtDNA不同区域变异类型来确定该mtDNA所属类群, 结合每个家系中LHON发病情况进行回归分析, 发现线粒体单倍型类群M7b1' 2显著增加LHON的发病外显率, 而单倍型类群M8a显著降低发病率。在对归属于上述单倍型类群的患者线粒体全基因组序列进行系统发育分析后发现, 类群M7b1' 2的致病性风险很可能是由于ND5基因上的类群特有性变异(m. 12811T>C) 和原发性突变之间存在的协同效应引发; 相反, 类群M8a含有的位于ATPase6基因上的两个类群特异性变异m. 8584G>A和m. 8684C>T很可能提供一种保护作用, 阻止原发突变m. 11778G>A的外显, 进一步对含有这两个M8a特有变异的ATPase6蛋白二级结构变化的预测结果支持上述推测。

该研究是目前东亚人群LHON病发情况和线粒体遗传背景之间关系的首次系统性研究, 结果不仅对揭示mtDNA原发突变携带者LHON发病与否的相关危险因素有重要价值, 而且为进一步阐明LHON复杂的发病机制等后续研究提供了很好的思路 and 基础, 同时对国人LHON发病的遗传咨询和可能的早期干预提供了重要线索。据悉, 这也是迄今我国学者在有关LHON与mtDNA相关研究方面, 首次在生命科学领域国际顶尖杂志上发表论文。该项目是在中国科学院“百人计划”、国家杰出青年科学基金资助下完成的。

论文链接地址: [http://www.cell.com/AJHG/abstract/S0002-9297\(08\)00587-9](http://www.cell.com/AJHG/abstract/S0002-9297(08)00587-9)

[2008年12月18日]

[评论几句] [推荐给同事] [关闭窗口]