

作者: 翁晔 管浩 来源: 新华社 发布时间: 2013-11-7 8:21:23

选择字号: [小](#) [中](#) [大](#)

## 我国发现世界首例缺失型 $\alpha$ 地中海贫血突变基因

记者11月5日从广西壮族自治区人民医院获悉,经过近2年的研究,该院检验科主管技师李友琼等医务人员发现了世界首例缺失型 $\alpha$ 地中海贫血突变基因,并于日前在美国DNA数据库成功注册。这一新突变基因的发现,不仅丰富了世界地中海贫血突变基因数据库,同时为在临床上避免地贫患儿的降生及科学研究提供了新的参考信息。

据介绍,该例缺失型 $\alpha$ 地中海贫血突变基因由李友琼等医务人员于2011年首次发现,携带者是当时到该院做产前检查的一名孕妇。经过血红蛋白电泳、地贫基因筛查分析和相关医学科研院所的研究,并借助基因公司深度测序平台的检测手段,最终于2012年底完成基因的鉴定工作。

鉴定工作完成后,李友琼向世界三大DNA数据库之一的美国国立生物技术信息中心(NCBI)的GenBank提交注册申请。通过NCBI数据库专家的审核认定,该新突变基因申请注册成功,并于2013年10月1日起正式对外开放数据查询。

作为一种遗传性血液病,地中海贫血在全球分布广泛,以 $\alpha$ 和 $\beta$ 地中海贫血最为常见,前者主要见于东南亚、我国南方和少数非洲地区等地;后者主要高发于地中海地区、东南亚、我国南方、中东等地。

李友琼介绍,对于地中海贫血医学界尚无有效治疗手段,新突变基因的发现和成功鉴定对于从根本上预防和研究这一疾病有着重大现实意义,也为日后进行基因治疗奠定了理论基础。

据了解,目前世界上有三大DNA数据库,分别是NCBI的GenBank、欧洲分子生物学实验室(EMBL)的EBI和日本DNA数据库DDBJ。三大DNA数据库间数据共享并每日更新信息。在上述的任何一个数据库里成功注册的新突变基因,即可通过编号查询基因序列的精确描述、序列来源生物的科学名词及树状分类、特征数据栏等生物信息。

特别声明:本文转载仅仅是出于传播信息的需要,并不意味着代表本网站观点或证实其内容的真实性;如其他媒体、网站或个人从本网站转载使用,须保留本网站注明的“来源”,并自负版权等法律责任;作者如果不希望被转载或者联系转载稿费等事宜,请与我们联系。

[打印](#) 发E-mail给: 


以下评论只代表网友个人观点,不代表科学网观点。

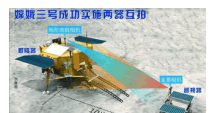
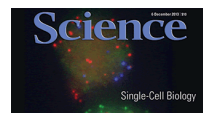
还没有评论。

[查看所有评论](#)

需要登录后才能发表评论,请点击 [\[登录\]](#)

[相关新闻](#)
[相关论文](#)

- 1 评论:转基因食品标识应在醒目位置
- 2 53个国家批准肺癌基因新技术用于临床
- 3 非转基因大豆产业危机:加工1吨亏1吨
- 4 律师欲就公开转基因信息诉农业部
- 5 黄大昉回应转基因七疑问:转基因将成为常规技术
- 6 中国完成海带等7种海洋生物全基因组测序
- 7 中储粮:目前无能力区分检测转基因和国产油菜籽
- 8 90天猪饲养试验结果公布 公众对转基因仍存疑

[图片新闻](#)

[>>更多](#)
[一周新闻排行](#)
[一周新闻评论排行](#)

- 1 管敏鑫被“解聘”追踪:海归土鳖之争?
- 2 去年八成中国SCI论文发表在国外期刊上
- 3 南京大学物化书吓到文科妹 引发文理科大讨论
- 4 王中林院士获美国物理学会新材料大奖
- 5 诺奖得主抨击三大期刊选材浮华只吸引眼球
- 6 华南理工认定生二胎副教授配偶不具备资格
- 7 教育部中科院:为世界培养一流的科学家
- 8 中国青年科技奖在京颁发
- 9 张益唐获2014年科尔数论奖
- 10 清华毕业生出国留学人数下降 研究生下降最明显

[更多>>](#)
[编辑部推荐博文](#)

- “学术谱系”模块测试版上线
- 谈谈文献检索角度的“求真”
- 做山一样美女导师的开门弟子,成海一样男人
- 美国大学给中国教授发“奖状”,您收到了吗?
- SCI 不是绝对合理,而是相对公平
- 香烟:警示标签没有告诉你的-后记

[更多>>](#)
[论坛推荐](#)

- 地球物理数据处理基础中文版和英文版
- 生物学研究零碎小知识——免费共享
- 推荐一本机器人方面的书
- 《美国口语训练》mp3第5册全集
- 英汉构造地质学专业词汇
- 八份教改项目申请书

[更多>>](#)