

# 东北地区抗肌营养不良蛋白基因缺失的研究及应用

鲁阳1, 2, 金春莲1, ①, 林长坤1, 武盈玉3, 刘丽英1, 孙开来1

1. <sup>1</sup>  
中国医科大学基础医学院医学遗传学教研室<sup>2</sup>  
沈阳110001<sup>3</sup>

2. 沈阳市妇婴医院<sup>4</sup>  
沈阳 110014<sup>5</sup>

3. 中国医科大学附属第二医院儿童保健室<sup>6</sup>  
沈阳110003<sup>7</sup>

收稿日期 修回日期 网络版发布日期 接受日期

**摘要** 为了解东北地区Duchenne/Becker型肌营养不良症患者基因缺失的分布及进行产前基因诊断, 用12对引物以多重PCR法检测120例DMD/BMD患者, 并分析缺失型患者dystrophin基因的断裂点分布及各引物优化组合, 并将高危男性胎儿行缺失检测。结果表明, 缺失检出率为49. 2%, 66. 4 %的断裂点位于内含子44~52内, 以内含子50为最多(14. 8 %), 4对引物的优化组合为48、51、45和8, 总检出率为41. 7 %; 29例高危胎儿中9例男性胎儿为缺失型, 缺失位点与先证者相同。通过首次对我国东北地区DMD/BMD患者筛查缺失发现 dystrophin基因缺失主要分布于两个热区内, 与国内其它地区比较外显子8附近区域可能是该地区缺失断裂的高发区; 内含子44~52高度不稳定, 其中内含子44的稳定性要高于中央缺失热区的稳定性, 内含子50的不稳定性存在地区及种族差异; 引物优化组合为检测患者及产前基因诊断提供了捷径, 尤其是对散发家系是可行的并且有其优越性。

**关键词** [肌营养不良症](#) [基因缺失](#) [多重PCR](#) [产前基因诊断](#)

分类号

1.Department of Medical Genetics; China Medical University; Shenyang 110001; China; 2. Department of Gynaecology and Obstetrics; Gynaecology and Obstetrics Hospital of Shenyang City; Shenyang 110014 ; China; 3. Department of Children Health Care; China Medical University Affiliated 2nd Hospital;Shenyang 110003; China

## Abstract

**Key words** [Muscular dystrophy](#) [Gene deletion](#) [Multiplex polymerase chain reaction](#) [Prenatal gene diagnosis](#)

DOI:

通讯作者

## 扩展功能

### 本文信息

- ▶ [Supporting info](#)
- ▶ [PDF\(218KB\)](#)
- ▶ [\[HTML全文\]\(0KB\)](#)
- ▶ [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“肌营养不良症”的相关文章](#)
- ▶ 本文作者相关文章

- [鲁阳](#)
- [金春莲](#)
- [林长坤](#)
- [武盈玉](#)
- [刘丽英](#)
- [孙开来](#)