

中国人苯丙氨酸羟化酶基因的一个新的切接位点突变的鉴定

Identification of a Novel Mutation Splicing Site in Phenylalanine Hydroxylase Gene in Chinese

马继红, 黄尚志, 王玫, 李辉, 罗会元 MA Ji-hong, HUANG Shang-zhi, WANG Mei, LI Hui, LUO Hui-yuan

天津市儿童医院儿科研究所病毒室, 天津 300074 Department of Medical Genetics, Institute of Basic Medical Sciences, Chinese Academy of Medical Sciences, School of Basic Medicine, Peking Union Medical College, Beijing 100005

收稿日期 修回日期 网络版发布日期 接受日期

摘要 本文鉴定了苯丙氨酸羟化酶基因355位密码子上的一个新的错义突变Q355 H, 此突变导致谷氨酰胺变成了组氨酸。此突变位点恰位于外显子10和内含子11的交界处, 因此将引起mRNA形成过程中的剪接错误而产生异常的mRNA。Q355H的鉴定为一例苯丙酮尿症胎儿的产前诊断提供了理论依据。

Abstract: A novel missense mutation at code 355 of phenylalanine hydroxylase gene was identified, this mutation caused the substitution of Gln 355 for His 355. The mutant site was at the boundary of exon 10 and intron 11 and might cause splicing errors during RNA processing, which could result in abnormal mRNA. Identification of Q355H provided a theoretic evidence for prenatal diagnosis of a fetus with PKU.

关键词 [苯丙酮尿症](#) [苯丙氨酸羟化酶](#) [切接位点](#) [突变](#) **Key words** [Phenylketonuria](#) [Phenylalanine hydroxylase](#) [Splicing site](#) [Mutation](#)

分类号

扩展功能

本文信息

- ▶ [Supporting info](#)
 - ▶ [PDF\(1383KB\)](#)
 - ▶ [\[HTML全文\]\(0KB\)](#)
 - ▶ [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“苯丙酮尿症”的相关文章](#)
- ▶ 本文作者相关文章

- [马继红](#)
- [黄尚志](#)
- [王玫](#)
- [李辉](#)
- [罗会元MA Ji-hong](#)
- [HUANG Shang-zhi](#)
- [WANG Mei](#)
- [LI Hui](#)
- [LUO Hui-yuan](#)

Abstract

Key words

DOI:

通讯作者