



期刊导读

8卷6期 2014年3月 [最新]



期刊存档

期刊存档

[查看目录](#)

期刊订阅



在线订阅



邮件订阅



RSS

作者中心



资质及晋升信息



作者查稿



写作技巧



投稿方式



作者指南

编委会

期刊服务



建议我们



会员服务



广告合作



继续教育

您的位置: [首页](#)>> [文章摘要](#)

[中文](#) [English](#)

云南省德宏地区154例地中海贫血的基因型研究

葛世军, 禹崇飞, 杨必清, 易薇, 黄铠, 刘红仙, 黄小琴, 褚嘉祐, 杨昭庆

678400 芒市, 云南省德宏州人民医院检验科(葛世军、禹崇飞、杨必清、易薇); 中国医学科学院北京协和医学院医学生物学研究所遗传学研究室(黄铠、刘红仙、黄小琴、褚嘉祐、杨昭庆)

杨昭庆, Email: zyang@imbcams.com.cn

云南省应用基础重点研究项目(2013FA023); 国家高技术研究发展计划(863)项目(2012AA021802); 国家自然科学基金项目(31371265)

摘要:目的 鉴定云南德宏地区地中海贫血病例中的基因突变类型和基因型, 从而深入阐明该病的临床表型异质子病理机制。方法 采用多重缺口PCR技术检测常见的 α 珠蛋白基因缺失型突变, 采用DNA序列测定检测 β 珠蛋白(HBB)中的基因突变和核苷酸变异, 对154例云南省德宏地区的地中海贫血进行基因突变检测和基因型分析。结果 中有82例呈现 α 地中海贫血表型, 其中71例(86.59%)检测出-SEA、- α 3.7和- α 4.2三种常见 α 地中海贫血基因型, 构成5种基因型, - α 3.7突变等位基因所占比例最高。有72例为 β 地中海贫血表型, 其中68例(94.44%)检测出-28CD17、CD26(HbE)、CD41-42、CD71-72、IVS-1-5、IVS-II-654共7种 β 地中海贫血基因突变, 在患者中构成9种 β 基因型; HbE突变等位基因最为多见并与其他 β 地中海贫血突变形成HbE/ β 0地中海贫血基因型。在20例 β 地中海贫血患者中检测到 α 地中海贫血基因突变, 构成10种 $\alpha\beta$ 地中海贫血基因型。在 β 地中海贫血中还检测到rs713040、rs10768683和rs1609812共3个HBB基因内的SNP位点。结论 云南德宏地区的地中海贫血具有明显的遗传异质性, 基因突变类型的共存和相互作用可能是影响临床表现的主要因素, 高的- α 3.7和HbE突变等位基因频率是该地区地中海贫血基因型分布的显著特点。

关键词:地中海贫血; 突变; 基因型; 血红蛋白E; 多态性, 单核苷酸

[评论](#) [收藏](#) [全文阅读: FullText](#)

文献标引: 葛世军, 禹崇飞, 杨必清, 易薇, 黄铠, 刘红仙, 黄小琴, 褚嘉祐, 杨昭庆. 云南省德宏地区154例地中海贫血的基因型研究[J/CD]. 中华临床医师杂志: 电子版, 2014, 8(3): 385-390. [复制](#)

参考文献:

- [1] Giardine B, Borg J, Viennas E, et al. Updates of the hbvar database of human hemoglobin variants and thalassemia mutations[J]. Nucleic Acids Res, 2013, 42(Database issue):D1063-1069.
- [2] Muncie HL, Jr., Campbell J. Alpha and beta thalassemia[J]. Am Fam Physician, 2009, 80(4): 344.
- [3] Zeng YT, Huang SZ. Disorders of haemoglobin in china[J]. J Med Genet, 1987, 24(10): 578-580.
- [4] 姚莉琴, 邹团标, 范丽梅, 等. 德宏州傣、景颇、德昂、阿昌族0-7岁儿童地中海贫血调查[J]. 中国优生与遗传杂志, 2011, 19(5): 117-118, 112.
- [5] 葛世军, 禹崇飞, 禹祖祥, 等. 芒市地区德昂族地中海贫血基因筛查[J]. 社区医学杂志, 2011, 9(24): 50.
- [6] 易薇, 姚莉琴, 邹团标, 等. 云南傣族儿童中 α 地中海贫血基因突变类型研究[J]. 中国优生与遗传杂志, 2012, 20(6): 7-10.

[7] Williams TN, Weatherall DJ. World distribution, population genetics, and health burden of hemoglobinopathies[J]. Cold Spring Harb Perspect Med, 2012, 2(9): a011692.

[8] Thein SL. The molecular basis of beta-thalassemia[J]. Cold Spring Harb Perspect Med, 2013, a011700.

[9] 葛世军, 禹崇飞, 禹祖祥, 等. 338例阿昌族人群地中海贫血筛查及确认结果分析[J]. 医学理论与实践 2012, 25(3): 351-353.

[10] 温柏平, 樊茂, 代宏剑, 等. 昆明地区儿童地中海贫血筛查和基因诊断分析[J]. 中国当代儿科杂志 13(2): 104-106.

[11] 徐两蒲, 黄海龙, 王燕, 等. 福建省籍各地市人群地中海贫血的分子流行病学研究[J]. 中华医学遗传学杂志, 2013, 30: 403-406.

[12] 刘玲, 蒋玮莹, 许世艳, 等. 广东地区地中海贫血致病基因的基因型及13珠蛋白基因多态性研究[J]. 血液学杂志, 2013, 34(7): 595-599.

[13] Zhang J, Zhu BS, He J, et al. The spectrum of alpha- and beta-thalassemia mutations in yu province of southwestern china[J]. Hemoglobin, 2012, 36(5): 464-473.

[14] 王欢, 刘申, 黄君富, 等. 953例重庆地区地中海贫血基因突变类型分析[J]. 第三军医大学学报, 2012, 34(17): 1802-1804.

[15] Fucharoen S, Weatherall DJ. The hemoglobin e thalassemias[J]. Cold Spring Harb Perspect Med, 2012, 2(8): a011734.

[16] Moiz B, Hashmi MR, Nasir A, et al. Hemoglobin e syndromes in pakistani population[J]. BMC Disord, 2012, 12: 3.

[17] Chan K, Yam I, Leung KY, et al. Detection of paternal alleles in maternal plasma for non-invasive prenatal diagnosis of beta- thalassemia: A feasibility study in southern chinese[J]. Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol, 2010, 150(1): 28-33.

[18] Armistead PM, Mohseni M, Gerwin R, et al. Erythroid-lineage- specific engraftment in patients with severe hemoglobinopathy following allogeneic hematopoietic stem cell transplantation[J]. Exp Hematol, 2008, 36(9): 1205-1215.

[19] Concannon P, Chen WM, Julier C, et al. Genome-wide scan for linkage to type 1 diabetes in 496 multiplex families from the type 1 diabetes genetics consortium[J]. Diabetes, 2009, 58(4): 1021-1022.

[20] Bilgen T, Arikan Y, Canatan D, et al. The association between intragenic snp haplotypes and mutations of the beta globin gene in a turkish population[J]. Blood Cells Mol Dis, 2011, 46(3): 223-228.

临床论著

miR-16在肾癌中表达和临床意义的研究

陈独群, 李一帆, 苏郑明, 余祖虎, 余文水, 李俞池, 陈泽波, 倪梁朝, 桂耀庭, 杨尚琪, 来永庆. 临床医师杂志: 电子版 2014;8(3):363-367.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

原发性肾病综合征患儿体重变化及血清瘦素和ghrelin水平的研究

涂娟, 李晓惠, 曹力, 陈朝英, 陈大坤. 中华临床医师杂志: 电子版 2014;8(3):368-371.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

三维重建技术在经皮肾取石术中的应用

鄢俊安, 李前伟, 梁勇, 付卫华, 郑霖, 姚基伟, 李为兵, 周占松. .中华临床医师杂志: 电子版 2014;8(3):372-374.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

糖尿病肾病患者心瓣膜钙化特点分析

向茜, 张弦, 郭燕, 杨才, 李勇军, 白云霞, 孙海滨, 刘乒乓, 何英. .中华临床医师杂志: 电子版 2014;8(3):375-379.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

Graves病患者抗甲状腺药物治疗停药后复发相关临床因素分析

徐海龄, 冉建民, 劳干诚, 林燕珊, 马慧璇, 冯琼, 郭坚, 谢彬. .中华临床医师杂志: 电子版 2014;8(3):380-384.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

云南省德宏地区154例地中海贫血的基因型研究

葛世军, 禹崇飞, 杨必清, 易薇, 黄铠, 刘红仙, 黄小琴, 褚嘉祐, 杨昭庆. .中华临床医师杂志: 电子版 2014;8(3):385-390.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

成人葡萄糖6-磷酸脱氢酶活性值增高在地中海贫血诊断中的意义

陈亮, 钟志成, 周伟宁, 梁驹卿, 秦丹卿, 骆明勇, 何天文. .中华临床医师杂志: 电子版 2014;8(3):391-393.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

亚砷酸联合维生素C治疗复发难治性多发性骨髓瘤的疗效观察

王祥民, 张姣丽, 季国, 石培民. .中华临床医师杂志: 电子版 2014;8(3):394-397.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

急性脑出血患者血清炎症因子和氧化应激产物的动态监测及其临床意义

代全德, 司金春, 徐忠海, 杨春海, 张建平. .中华临床医师杂志: 电子版 2014;8(3):398-402.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

新量表ESSENI在预测脑梗死复发方面的探索性研究

刘扬, 刘广志, 高旭光. .中华临床医师杂志: 电子版 2014;8(3):403-406.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

心理治疗在改善脑卒中患者抑郁状况及认知功能中的应用研究

王风华. .中华临床医师杂志: 电子版 2014;8(3):407-410.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

眼性前庭诱发肌源电位对眩晕定位诊断的价值探讨

林细康, 李晓璐. .中华临床医师杂志: 电子版 2014;8(3):411-414.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

小脑上脚交叉的各向异性分数和表观弥散系数值与年龄、性别的相关性研究

马得廷, 王君霞, 孔庆奎, 谢元忠. .中华临床医师杂志: 电子版 2014;8(3):415-421.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

胸腹腔镜食管胃颈部吻合术胃经不同上提路径术后并发症的比较

朱天翔, 蓝斌, 方忠民, 李锐雄. .中华临床医师杂志: 电子版 2014;8(3):422-425.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

肝动脉置管化疗栓塞在不可切除结肠癌肝转移的临床疗效评价

唐仪, 杨厚林, 吴少杰, 方主亭, 陈良生. .中华临床医师杂志: 电子版 2014;8(3):426-429.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[血管内皮生长因子检测在阿司匹林联合Capox方案治疗老年转移性结肠癌的临床意义](#)

左新年, 丁江华, 刘潮涌. . 中华临床医师杂志: 电子版

2014;8(3):430-433.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[皮肤镜诊断头面部色素型基底细胞癌的临床研究](#)

李琨, 边培雯, 张雪洁, 马静霖, 高敏虹, 司晓青, 孙晓慧, 辛琳琳. . 中华临床医师杂志: 电子版

2014;8(3):434-438.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[右美托咪定与咪达唑仑对老年患者呼吸抑制时异丙酚EC50的影响](#)

申荣, 王世端, 黄辉, 尹燕伟, 夏长所. . 中华临床医师杂志: 电子版

2014;8(3):439-443.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[p63和CK5/6在肺癌组织中的表达及临床意义](#)

万蔚平, 赵妍妍, 吴开松. . 中华临床医师杂志: 电子版

2014;8(3):444-447.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[经皮球囊扩张椎体后凸成形术治疗椎体压缩骨折的临床应用](#)

杨大志, 易伟宏, 王尔天, 王敏. . 中华临床医师杂志: 电子版

2014;8(3):448-451.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[内镜治疗术中尼龙绳的应用价值探讨](#)

冯春, 张旭, 房玉亮, 周平红. . 中华临床医师杂志: 电子版

2014;8(3):452-455.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[右心室不同部位起搏对心功能的影响](#)

齐晓宇, 李玲玲. . 中华临床医师杂志: 电子版

2014;8(3):456-460.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[微创下早期诊断真菌感染的临床研究](#)

张培荣, 晏斌林, 徐加誉, 廖子龙, 黄建鑫, 刘昭红. . 中华临床医师杂志: 电子版

2014;8(3):461-465.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[| 编委会](#) | [联系我们](#) | [合作伙伴](#) | [友情链接](#) | [网站地图](#) | [建设](#)

© 2014版权声明 中华临床医师杂志(电子版)编辑部
网站建设: 北京华夏世通信息技术有限公司 京ICP备09112119号-7
北京市公安局西城分局备案编号: 110102000676