

亨廷顿舞蹈病一家系的基因诊断与产前诊断(PDF) 分享到:

《第三军医大学学报》[ISSN:1000-5404/CN:51-1095/R] 卷: 35 期数: 2013年第17期 页码: 1883-1885 栏目: 短篇论著 出版日期: 2013-09-15

作者: [郭洪](#); [张均](#); [胡华](#); [李黔宁](#); [姚红](#); [白云](#)
第三军医大学: 基础医学部医学遗传学教研室, 妇产科, 神经内科

关键词: [亨廷顿舞蹈病](#); [动态突变](#); [家系](#); [产前诊断](#); [基因诊断](#)

分类号: R446; R741.04

文献标志码: A

摘要: 目的 对亨廷顿舞蹈病一家系进行遗传学分析, 为家系成员提供遗传咨询和诊断, 为研究舞蹈病的发病机制和治疗方法提供依据。 方法 对患者进行家系调查和系谱分析, 收集家系成员的临床资料, 提取家系成员的外周血以及羊水基因组DNA进行遗传学分析。 结果 通过基因诊断确诊了家系中一早发型舞蹈病患者, 检出了1名症状前患者, 并经羊水DNA分析对1名22周胎儿进行了产前诊断。基因测序发现, 先证者突变IT15基因CAG重复次数为66, 症状前患者为48次, 胎儿为69次。 结论 该家系具有亨廷顿舞蹈病典型的遗传学特征和临床特征, 通过分子遗传学手段对家系成员进行基因确诊、症状前诊断乃至产前诊断有着非常重要的意义。

参考文献/REFERENCES:

郭洪, 张均, 胡华, 等. 亨廷顿舞蹈病一家系的基因诊断与产前诊断[J]. 第三军医大学学报, 2013, 35(17): 1883-1885.

相似文献/REFERENCES:

[1]刘丹, 郭洪, 王凯, 等. 脊髓小脑性共济失调一家系的遗传学研究[J]. 第三军医大学学报, 2011, 33(11): 1152.

Liu Dan, Guo Hong, Wang Kai, et al. Genetics of a Chinese family with spinocerebellar ataxia[J]. J Third Mil Med Univ, 2011, 33(17): 1152.

更新日期/Last Update: 2013-09-06

导航/NAVIGATE

[本期目录/Table of Contents](#)

[下一篇/Next Article](#)

[上一篇/Previous Article](#)

工具/TOOLS

[引用本文的文章/References](#)

[下载 PDF/Download PDF\(593KB\)](#)

[立即打印本文/Print Now](#)

[查看/发表评论/Comments](#)

[导出](#)

统计/STATISTICS

摘要浏览/Viewed 121

全文下载/Downloads 46

评论/Comments

[RSS](#) [XML](#)