

地中海贫血基因诊断

方福德, 左瑾, 沈岩, 吴冠芸, 杨国英, 梁荣先, 陈桂芳, 陈洛夫

中医学科学院基础医学研究所, 北京; 四川省人民医院儿科, 成都; 海南大学医学部, 海南岛

收稿日期 修回日期 网络版发布日期 接受日期

摘要 f4-地中海贫血(简称为f4地贫)是一种严重影响人民健康和人口质量的遗传性疾病,在我{IA广大地域(特别在南方)具有较高的发病率。在p地贫中以重型患者后果最为严重,此类病例在此化学上表现为夕珠蛋白链完全缺如(# D纯合子)或极度减少(/j+纯合子,其f1链仅相当于正常水平的5--30界);在临床上则表现为严重的或进行性贫血、肝脾肿大、骨骼改变及红细胞形态异常等一系列综合征。防治该病的根本措施是杜绝患儿出生,为此必须作好产前诊断。我们在了解中国人f1类珠蛋白基因多态性限制酶位点的分布的基础上,开始对某些有可能患重型f1地贫危险的胎儿进行产前基因诊断。产前基因诊断的原理大致是:根据对重型召地贫患者及其父母夕类珠蛋白基因多态性限制酶位点所组成的基因型和单体型(haplotgpe)分析,将患者双亲携带地贫基因的染色体和携带正常基因的染色体区分出来,然后对胎儿的基因型和单体型进行分析,即可确定其两条含 f1珠蛋白基因的染色体中是否具有携带地贫基因者。自1978年以来,文献已报道用上述方法对数十例具有重型f4地贫家庭史的胎儿进行产前基因诊断(一‘, ,效果不错。

关键词

分类号

Abstract

Key words

DOI:

通讯作者

扩展功能

本文信息

- ▶ [Supporting info](#)
- ▶ [PDF\(0KB\)](#)
- ▶ [\[HTML全文\]\(0KB\)](#)
- ▶ [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 无 相关文章](#)
- ▶ 本文作者相关文章

- [方福德](#)
- [左瑾](#)
- [沈岩](#)
- [吴冠芸](#)
- [杨国英](#)
- [梁荣先](#)
- [陈桂芳](#)
- [陈洛夫](#)