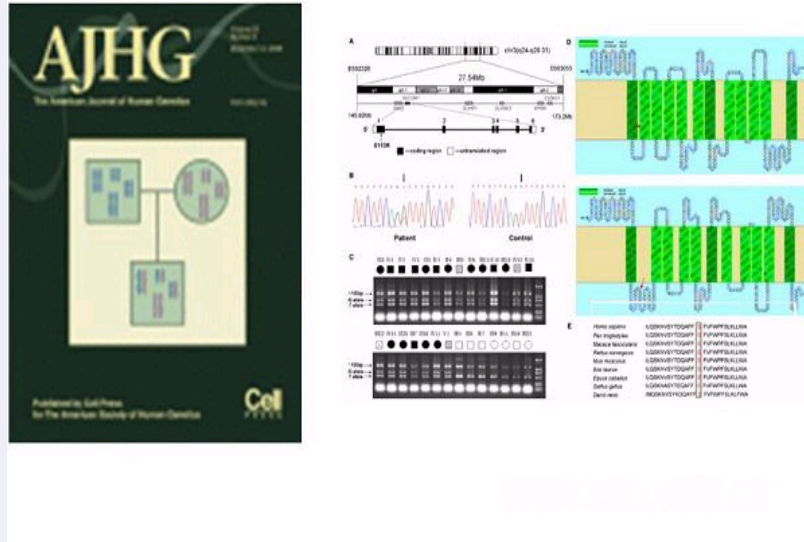


山东大学遗传病致病基因研究再获新进展

2008-12-15 14:47



[本站讯] 近日，医学院龚瑶琴教授和邵常顺教授领导的课题组在遗传病致病基因研究方面再次取得突破，成功分离鉴定出一新的导致遗传性痉挛性截瘫的致病基因，研究结果于12月12日发表在美国人类遗传学主办的人类及医学遗传学国际权威杂志《美国人类遗传学杂志（American Journal of Human Genetics）》上。该论文的第一作者林鹏飞为山东大学医学院遗传学专业在读研究生。

遗传性痉挛性截瘫是一种神经退行性疾病，具有广泛遗传异质性和临床异质性，给该病的预防带来很大困难。课题组采用连锁分析方法将一个新的致病基因位点定位于3q24-q26上，并通过候选基因突变分析发现人类SLC33A1基因突变导致常染色体显性遗传性痉挛性截瘫；同时课题组利用斑马鱼模型证实SLC33A1基因突变影响神经突触生长。该研究结果不仅有助于阐明遗传性痉挛性截瘫发病机制，而且为该病的遗传咨询和产前诊断提供了新的手段。

在此之前，该课题组还发现了导致人类X连锁智力低下综合征致病基因CUL4B。智力低下是一组以智能、情感和社会适应性行为障碍为主要特征的一组疾病，病因复杂，缺少有效治疗和预防方法，严重影响人口素质。分离导致智力低下的致病基因是了解其发生机制和进行防治的关键，也是目前生物医学界的研究热点。该课题组在山东省遗传病调查中发现了新的X连锁智力低下综合征——MRXS15，患者除表现为智力低下外，还表现为身材矮小、失语、多指等多种生长和发育异常，采用定位候选克隆方法，课题组发现该综合征是由于人类CUL4B基因丧失功能突变所致，研究结果发表在2007年3月出版的《美国人类遗传学杂志》上。该论文的第一作者邹永新为山东大学医学院遗传学专业在读研究生。目前已证实CUL4B基因是导致X连锁智力低下的重要基因。

{作者:李玉蓉 来自:医学院 编辑:新闻中心总编室 责任编辑:莉荔}

■ 发表评论

你的称呼 (注: 可以不填, 不填视为匿名)

发送

重填

[查看评论](#)

