

论著

### 一常染色体显性遗传寻常型鱼鳞病家系致病基因的定位

胡正茂<sup>1</sup>, 谢志国<sup>1</sup>, 邬玲仟<sup>1</sup>, 梁德生<sup>1</sup>, 朱海燕<sup>2</sup>, 潘乾<sup>1</sup>, 龙志高<sup>1</sup>, 戴和平<sup>1</sup>, 夏家辉<sup>1</sup>, 夏昆<sup>1</sup>

<sup>1</sup>中南大学 湘雅医院医学遗传学国家重点实验室, 长沙 410078

<sup>2</sup>南京市鼓楼医院妇产科, 南京 210008

收稿日期 2007-1-29 修回日期 网络版发布日期 2007-7-9 接受日期

**摘要** 摘要: 目的 研究一常染色体显性遗传寻常型鱼鳞病家系的致病基因。方法 采用基因组扫描方法, 利用1号染色体上的微卫星标记对该家系进行连锁分析, 然后对候选基因FLG的部分编码区及外显子与内含子交界处进行突变检测。结果 在D1S2696得到最大两点连锁LOD值3.46( $\theta=0$ ), 单体型分析将疾病基因定位在D1S2726-D1S305之间约15cM范围内; 在FLG基因的外显子非重复序列及部分重复序列未发现与疾病相关的突变。结论 该寻常型鱼鳞病家系的致病基因位于D1S2696附近, 其致病基因可能是除FLG以外的其他基因。

**关键词** [寻常型鱼鳞病](#); [微卫星标记](#); [连锁分析](#); [突变分析](#)

分类号

## Mapping of Pathogenic Genes in a Pedigree with Autosomal Dominant Ichthyosis Vulgaris

HU Zheng-mao<sup>1</sup>, XIE Zhi-guo<sup>1</sup>, WU Ling-qian<sup>1</sup>, LIANG De-sheng<sup>1</sup>, ZHU Hai-yan<sup>2</sup>, PAN Qian<sup>1</sup>, LONG Zhi-gao<sup>1</sup>, DAI He-ping<sup>1</sup>, XIA Jia-hui<sup>1</sup>, XIA Kun<sup>1</sup>

<sup>1</sup>National Laboratory of Medical Genetics of China, Xiangya Hospital, Central South University, Changsha 410078, China

<sup>2</sup> Department of Gynecology and Obstetrics, Nanjing Drum Tower Hospital, Nanjing 210008, China

**Abstract** ABSTRACT: Objective To elucidate the pathogenic genes in a pedigree with autosomal dominant ichthyosis vulgaris (IV). Methods Linkage analysis was performed by using STR markers in chromosome 1, and mutation detection was used to screen for FLG gene mutation. Results A maximum two-point Lod score of 3.46 ( $\theta=0$ ) was obtained at D1S2696. Haplotype analysis placed the critical region in a 15-CM interval defined by D1S2726 and D1S305, but no mutation of FLG was found in our IV patients. Conclusion The pathologic gene of the IV family locates near D1S2696, and the FLG gene may not ruled out from the pathologic genes.

**Key words** [ichthyosis vulgaris](#) [micro-satellite markers](#) [linkage analysis](#) [mutation detection](#)

DOI:

通讯作者 夏昆 [nmglycy@xysm.net](mailto:nmglycy@xysm.net)

### 扩展功能

#### 本文信息

- ▶ [Supporting info](#)
- ▶ [PDF\(176KB\)](#)
- ▶ [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 “寻常型鱼鳞病; 微卫星标记; 连锁分析; 突变分析” 的相关文章](#)
- ▶ [本文作者相关文章](#)

- [胡正茂](#)
- [谢志国](#)
- [邬玲仟](#)
- [梁德生](#)
- [朱海燕](#)
- [潘乾](#)
- [龙志高](#)
- [戴和平](#)
- [夏家辉](#)
- [夏昆](#)