

您的位置: [首页](#)>> [文章摘要](#)

烟台市新生儿先天性甲状腺功能低下症病因学分析研究

吕志萍, 董淑萍, 梁晨

264008 山东省烟台市妇幼保健院筛查中心

吕志萍, Email:lvzhip@sina.com

摘要: 目的 通过对先天性甲状腺功能低下症(CH)患儿甲状腺核素扫描和血清学变化分析、对新生儿促甲状腺激素(TSH)升高与期甲状腺功能状态变化的比较、对确诊CH患儿DUOX2基因测序筛查,探讨新生儿CH的病因分类。方法 采集1998~2010年烟台市新生儿h后血样滴于滤纸上,筛查试验采用时间分辨荧光标记法测定TSH含量,确诊试验采用化学发光法测定血清TSH、游离三碘甲腺原氨酸(FT3)、游离甲状腺素(FT4)浓度水平,利用放射性核素扫描确定甲状腺形态、位置。对确诊CH患儿的DUOX2基因全部外显子进行基因测序,结合测序验证及生物信息学进行分析。结果 523 462例新生儿中确诊CH 372例,其中永久性CH 216例,暂时性CH 151例,高TSH 105例。在372例CH中,只有218例同意做了甲状腺核素扫描,包括永久性CH 162例,暂时性CH 56例。甲状腺形态基本正常的CH血清TSH、FT4含量与甲状腺形态和功能异常者有统计学差异($P<0.01$),新生儿血TSH升高与其母亲孕期间甲状腺功能异常相关($P<0.01$)。在CH患儿中,检测到2例甲状腺肿大患儿的DUOX2基因的外显子发生突变。第1例突变发生在DUOX2基因第三外显子(c.227C>T),第2例在外显子发生突变(c.1621C>A)。结论 CH患儿的甲状腺形态、位置改变不同,血清TSH、FT3、FT4表达水平不同;新生儿TSH升高与其母亲甲状腺功能呈正相关;DUOX2基因突变可引起CH。此研究不仅有利于CH患者的早期诊断,而且有利于开展产前诊断,提高出生人口素质。

关键词: 先天性甲状腺功能减退症; 血清学; 甲状腺形态; DUOX2基因; 病因分析

[评论](#) [收藏](#) [全文阅读](#): [FullText](#)

文献标引: 吕志萍, 董淑萍, 梁晨. 烟台市新生儿先天性甲状腺功能低下症病因学分析研究[J/CD]. 中华临床医师杂志: 电子版, 2011, 5(19): 5779-5782. [复制](#)

参考文献:

- [1] American Academy of Pediatrics. AAP section on endocrinology and committee on genetics, and American thyroid association committee on public health: newborn screening for congenital hypothyroidism: recommended guidelines. Pediatrics, 1993, 91: 1203. [[PubMed](#)]
- [2] Jun LV. Present Status of Neonatal Screening in China. 5th Asia Pacific Regional Meeting of International Society for Neonatal Screening, Shanghai, China, 2004.
- [3] Wang W, Chen XG, Zang JX, et al. Development of a newborn screening laboratory quality assurance system in Shandong, China. Southeast Asian J Trop Med Public Health, 2003, 34 suppl 3: 36. [[PubMed](#)]
- [4] Gu XF, de Rooij F, Voortman G, et al. Detection of eleven mutations causing acute intermittent Porphyria using denaturing gradient gel electrophoresis. Hum Genet, 1994, 93: 47-52. [[PubMed](#)]
- [5] 陈西贵, 韩晋华, 靳宪莲, 等. 先天性甲状腺功能低下症病因及治疗. 中国妇幼保健杂志, 2005, 20: 192-194.
- [6] 梁黎, 蒋优君, 曲一平, 等. 母亲患自身免疫性甲状腺疾病对婴儿的影响. 临床儿科杂志, 2003, 21: 403-405.
- [7] Rivolta CM, Moya CM, Esperante SA, et al. The ethyroid as a model for molecular mechanisms of genetic diseases. Medicina (B Aires), 2005, 65: 257-267. [[PubMed](#)]
- [8] Vigone MC, Fugazzola L, Zamproni I, et al. Persistent mild hypothyroidism associated with novel sequence variants of the DUOX2 gene in two siblings. Hum Mutat, 2005, 26: 395. [[PubMed](#)]
- [9] Varela V, Rivolta CM, Esperante SA, et al. Three mutations (p.Q36H, p.G418fsX482, and g.IVS19) in the dual oxidase 2 gene responsible for congenital goiter and iodide organification defect. Clin Chem, 2006, 52: 182-191. [[PubMed](#)]
- [10] Tonacchera M, De Marco G, Agretti P, et al. Identification and Functional Studies of Two Novel

期刊导读

6卷23期 2012年12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

短篇论著

窖蛋白-1与基质金属蛋白酶2在胃癌组织中的表达及临床生物学意义

李远航, 张建国. . 中华临床医师杂志: 电子版

2011;5(19):5764-5767.

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

射频手术平台对中晚期高难肿瘤患者的治疗分析

王义善, 王园园, 姜鹏, 马建军, 曲震, 王锡林, 李军体, 贾喜凤, 王珊珊. . 中华临床医师杂志: 电子版

2011;5(19):5768-5771.

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

经皮肺活检病理诊断临床意义

胡范彬, 周新华, 张海青, 李宝兰. . 中华临床医师杂志: 电子版

2011;5(19):5772-5774.

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

80例山西汉族先天性巨结肠患儿RET基因单核苷酸多态性分析

李雪静, 赵文英, 张全斌, 马云霞, 高伟华, 郭珍平, 王鹏飞, 周永安. . 中华临床医师杂志: 电子版

2011;5(19):5775-5778.

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

烟台市新生儿先天性甲状腺功能低下症病因学分析研究

吕志萍, 董淑萍, 梁晨. . 中华临床医师杂志: 电子版

2011;5(19):5779-5782.

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

胃癌术前腹腔动脉CT影像的临床价值

慕光川, 黄源, 刘志明, 林进令. . 中华临床医师杂志: 电子版

2011;5(19):5783-5785.

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

泰安地区临床常见革兰阴性杆菌的耐药性及分布

赵书平, 姜梅杰, 王桂明. . 中华临床医师杂志: 电子版

2011;5(19):5786-5788.

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

组织修形高频电刀在口腔治疗中的疗效观察

雷霆, 黄爱萍, 张留民, 田霞, 赵红. . 中华临床医师杂志: 电子版

2011;5(19):5789-5791.

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

新疆960例育龄期妇女干预前后对宫颈癌防治认识情况对比分析

李春涛, 葛璘, 夏小艳. . 中华临床医师杂志: 电子版

2011;5(19):5792-5795.

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

术前静脉注射地佐辛对妇科手术患者术后镇痛效果的影响

朱俊峰, 江伟. . 中华临床医师杂志: 电子版

2011;5(19):5796-5797.

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

自制微创稳定系统固定股骨转子部骨折的生物力学研究

罗轶, 彭永岳, 黄燕峰, 施慧鹏. . 中华临床医师杂志: 电子版

2011;5(19):5798-5800.

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

血栓通粉针治疗不稳定型心绞痛疗效观察

祁宏, 董彦文. . 中华临床医师杂志: 电子版

2011;5(19):5801-5803.

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

[胎盘早剥分娩方式临床探讨](#)

胡乔飞, 王欣. . 中华临床医师杂志: 电子版

2011;5(19):5804-5807.

[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](#)

© 2013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