


[首页](#)
[最新一期](#)
[期刊动态](#)
[过刊浏览](#)
[医学视频](#)
[在线投稿](#)
[期刊检索](#)
[期刊订阅](#)
[合作科室](#)
[期刊导读](#)

8卷12期 2014年6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

您的位置: [首页](#)>> 文章摘要

[中文](#) [English](#)

### 苏中地区母系遗传性高血压病患者线粒体DNA 3777~4679区域基因突变相关研究

朱业, 孙磊, 张慧, 沈建华, 杭霏, 顾翔

225001 江苏扬州, 苏北人民医院心血管内科

顾翔, Email: sbbyygx@medmail.com.cn

**摘要:**目的 探讨苏中地区母系遗传性高血压病(MIEH)患者发病与线粒体DNA(mtDNA)突变的关系。方法和对照组。收集300例MIEH患者作为研究组,调查发病年龄、进行超声心动图检查。选择同期体检人群作为对照组。抽取受试者外周静脉血,对序列3777~4679位置的mtDNA进行直接基因测序,通过的剑桥序列进行对比,分析正常人群与MIEH患者mtDNA突变情况;根据mtDNA有无突变,对发病年龄进行对比分析。结果 (1)与正常人群相比,突变集中在一些呼吸链NADH氧化还原酶亚单位1(ND1)、位2(ND2),高突变位点为ND1C3970T突变。(2)MIEH中mtDNA突变者发病年龄明显低于非突变者( $P<0.05$ );左心室舒张末期左室内径(LVIDd)、收缩末期左室内径(LVIDs)平均值明显高于无突变者( $P<0.05$ );左心室舒张末期左室内径(LVIDd)平均值低于无突变者( $P<0.05$ )。结论 mtDNA结构改变可以导致其相应功能异常,进而影响心脏靶器官MIEH的发生和发展。

**关键词:** DNA, 线粒体; 突变; 高血压; 遗传

[评论](#) [收藏](#) [全文](#)

文献标引:朱业, 孙磊, 张慧, 沈建华, 杭霏, 顾翔. 苏中地区母系遗传性高血压病患者线粒体DNA 3777~4679区域基因突变相关研究[J/CD]. 中华临床医师杂志: 电子版, 2014, 8(9):1620-1624. [复制](#)

参考文献:

[1] Holzmann J, Frank P, Löffler E, et al. RNase P without RNA: identification and reconstitution of the human mitochondrial tRNA processing enzyme[J]. Cell, 2008, 135(2): 273-283.

[2] Tuppen HA, Blakely EL, Turnbull DM, et al. Mitochondrial DNA mutations and hypertension[J]. Biochim Biophys Acta, 2010, 1797(2): 113-128.

[3] Elango S, Govindaraj P, Vishwanadha VP, et al. Analysis of mitochondrial gene 50 bp deletion and substitutions in a family with hypertension[J]. Mitochondrion, 2009, 9(2): 113-120.

[4] Dominiczak AF, Negrin DC, Clark JS, et al. Genes and hypertension: from gene discovery to experimental models to vascular gene transfer strategies[J]. Hypertension, 2000, 35(2): 273-283.

[5] 郭皓, 杨达宽, 丁翔, 等. 母系遗传性高血压患者动态血压监测的分析[J]. 重庆医学, 2013, 42(6): 657.

[6] Cameron JM, Levandovskiy V, Mackay N, et al. Complex V TMEM70 deficiency results in nucleoid disorganization[J]. Mitochondrion, 2011, 11(1): 191-199.

[7] Davidson MM, Walker WF, Hernandez-Rosa E, et al. Evidence for nuclear modification of mitochondrial cardiomyopathy[J]. J Mol Cell Cardiol, 2009, 46(6): 936-942.

[8] de Souza-Pinto NC, Mason PA, Hashiguchi K, et al. Novel DNA mismatch-repair factor YB-1 in human mitochondria[J]. DNA Repair, 2009, 8(6): 704-719.

[9] Schwartz F, Duka A, Sun FZ, et al. Mitochondrial genome mutations in hypertension[J]. Am J Hypertens, 2004, 17(7): 629-635.

[10] 朱海燕, 王士雯, 陈瑞, 等. 线粒体tRNA基因在高血压发病机制中的作用[J]. 中国全科医学, 2005, 10(12): 1335-1338.

[11] Li ZB, Liu YQ, Yang L, et al. Maternally inherited hypertension is associated with a mitochondrial tRNA<sup>Ile</sup> A4295G mutation in a Chinese family[J]. Biochem Biophys Res Commun, 2005, 330(2): 906-911.

[12] Zhu HY, Wang SW, Martin LJ, et al. The role of mitochondrial genome in essential hypertension in a Chinese Han population[J]. Eur J Hum Genet, 2009, 17(11): 1501-1506.

[13] Gómez-Carballa A, Cerezo M, Balboa E, et al. Evolutionary analyses of entire mitochondrial genomes support the association of mtDNA mutations with Ras/MAPK pathway syndromes[J]. PLoS One, 2013, 8(12): e18348.

## 临床论著

原因不明复发性流产患者外周血PD-1、Th1/Th2型细胞因子水平测定及其相关性研究

伍金华, 谢志威, 车小群, 李秀娟, 黎淑贞. 中华临床医师杂志: 电子版 2014;8(9):1592-1596.

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

肺癌化疗前后血清SIL-2R、IL-6、TNF- $\alpha$ 浓度变化及临床价值

朱洪, 巫翠萍, 符火. 中华临床医师杂志: 电子版 2014;8(9):1597-1600.

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

乳酸清除率预测胃癌D2/D3根治术术后并发症的研究

朱国超, 赵建国, 余阳, 吴文良, 李荣, 张应天. 中华临床医师杂志: 电子版 2014;8(9):1601-1605.

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

PDCD4及CDKN1A/p21在喉鳞状细胞癌中的表达及临床意义

鹿慧, 王斌全, 李建民, 张婕. 中华临床医师杂志: 电子版 2014;8(9):1606-1609.

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

多排螺旋CT及MRI在肝门部胆管癌术前评价中的应用

陈希奎, 唐贵超, 邢小明, 兰莲君. 中华临床医师杂志: 电子版 2014;8(9):1610-1614.

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

血清骨形态发生蛋白-7与2型糖尿病肾病病变程度的临床研究

朱虹, 赵贵辛, 刘铁奇, 陈智明, 孙朝庆. .中华临床医师杂志: 电子版  
2014;8(9):1615-1619.

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

苏中地区母系遗传性高血压病患者线粒体DNA 3777~4679区域基因突变相关研究

朱业, 孙磊, 张慧, 沈建华, 杭霏, 顾翔. .中华临床医师杂志: 电子版  
2014;8(9):1620-1624.

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

超声Tei指数联合三尖瓣环收缩期位移评价肺动脉高压患儿右心室功能

林约瑟, 李淑娟, 李轩狄, 李运泉. .中华临床医师杂志: 电子版  
2014;8(9):1625-1629.

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

探讨内皮型一氧化氮合酶对颈动脉支架置入术后血管内膜的影响

杨剑文, 杨期明, 范咏梅, 刘雄鹤, 雷涛. .中华临床医师杂志: 电子版  
2014;8(9):1630-1633.

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

体外循环术后中性粒细胞膜碱性磷酸酶的变化

张婷, 张春艳, 张欢欢, 金媛, 陈建军, 杨晋, 吴惠毅. .中华临床医师杂志: 电子版  
2014;8(9):1634-1637.

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

经永存左上腔静脉植入起搏电极导线的方法探讨

杜优优, 姚瑞, 陈庆华, 赵晓燕, 刘光辉, 赵洛沙, 李凌. .中华临床医师杂志: 电子版  
2014;8(9):1638-1641.

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

短节段伤椎内固定技术治疗胸腰段椎体骨折的临床疗效观察

伦学刚, 李晓敏, 张新华. .中华临床医师杂志: 电子版  
2014;8(9):1642-1646.

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

安徽马鞍山地区健康男性p2PSA及%p2PSA各年龄段分布特征

孙伟桂, 夏慧新, 胡晓武, 李之珍, 武萍, 郑奇传, 梁朝朝. .中华临床医师杂志: 电子版  
2014;8(9):1647-1652.

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

[| 编委会](#) [| 联系我们](#) [| 合作伙伴](#) [| 友情链接](#) [|](#)

© 2014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0  
北京市公安局西城分局备案编号: 110102000676