

竺晓凡课题组在同一范可尼贫血患者个体发现共存多个突变基因

近期,院所儿童血液病诊疗中心主任竺晓凡教授领导的课题组利用全外显子测序技术对确诊的5位FA患者及其父母进行测序,不仅在各位患者中均发现了FA基因的突变,根据突变结果将患者分为了FANCA, FANCM和FANCD2三种类型,而且发现了一些尚未报道的FA基因突变位点和类型。有趣的是在4位FA患者中同时发现有2种以上的FA相关基因突变,而且这些患者对临床治疗反应存在差别,提示患者携带的FA基因的杂合突变对其表型及临床特点有所影响,为过去发现的同样分型的患者临床表现存在差异的临床现象提供了可能的理论依据。<http://www.biomedcentral.com/1755-8794/7/24>

这项研究首次提供了国内FA患者的突变数据库,创新性的指出FA患者的突变基因类型与临床预后相关,提示仅通过互补实验对FA患者进行分型会遗漏一些信息,而对患者及其家属进行目前已知的16种FA突变基因检测可能在预测患儿临床预后、治疗选择,以及对患儿家属进行卫生宣教和遗传咨询方面有重要意义。

范可尼贫血(Fanconi anemia, FA)是一种罕见的常染色体隐性或X连锁显性遗传病。目前已经发现有16个基因参与了FA的发病。过去认为互补实验是FA诊断及分型的金标准,但在临床上发现同样分型的患者其临床表现也存在差异,而且理论上讲,互补实验仅能检测某一种FA基因存在缺陷,但却不能测出患者存在突变基因的位点及类型,以及是否含有其他FA基因突变。

稿源: 编辑: 宣传科

网站导航 | 联系我们 | 使用帮助 | 网站声明

主办: 中国医学科学院血液学研究所血液病医院 技术支持: 北方网

您是第 位访问者 备案序号: 津ICP备05001070号

建议使用IE6.0以上浏览器,分辨率1024*768