

<	2021.			
日	一	二	三	
27	28	29	30	
3	4	5	6	
10	11	12	13	
17	18	19	20	
24	25	26	27	

近期暂无

新闻聚焦

科研进展

附属妇产科医院张锋团队发现先天性肾脏和尿路畸形病新致病基因

作者：杨楠 来源：附属妇产科医院 发布时间：2020-06-12

近日，由复旦大学附属妇产科医院、遗传工程国家重点实验室教授张锋牵头的先天性肾脏和尿路畸形遗传学研究成果，以《临床和小鼠模型研究证明TBX6是遗传性肾脏和尿路畸形的致病基因》（“Human and mouse studies establish TBX6 in Mendelian CAKUT and as a potential driver of kidney defects associated with the 16p11.2 microdeletion syndrome”）为题，在线发表于国际肾脏病学学会官方杂志《国际肾脏》（*Kidney International*），该论文报道了导致人类先天性肾脏和尿路畸形的新致病基因 *TBX6*。



先天性肾脏和尿路畸形临床可表现为孤立肾、膀胱输尿管返流、肾脏发育不全等多种表型。每一千个新生儿中约有3-6人是先天性肾脏和尿路畸形患者，这一出生缺陷是导致儿童肾衰竭的主要原因之一。已有研究表明基因突变是导致先天性肾脏和尿路畸形的重要病因，而且致病基因突变有可能从病人遗传给下一代。对于先天性肾脏和尿路畸形的病人，如果早期能够及时发现并

新闻分类

- 头条复旦
- 科研进展
- 医疗健康
- 校园生活
- 招生就业
- 校友动态

推荐视频



图说复旦



新闻排行

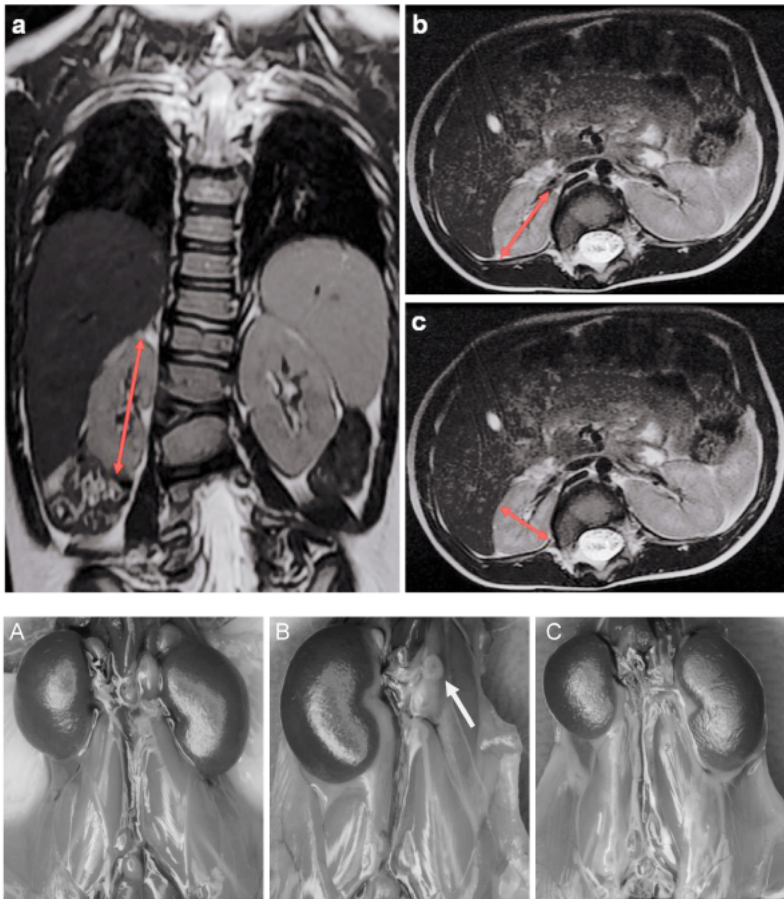
- | 周排行 | 月排 |
|-----|---------|
| 1 | 复旦大学国家 |
| 2 | 2021年复旦 |
| 3 | 复旦大学202 |
| 4 | 【校务公开】 |
| 5 | 复旦大学材料 |



联系我们

fudan_news@163.com
021-65642

给予相应的治疗，病人的病情能够得到很大的改善。因此，对先天性肾脏和尿路畸形开展遗传学研究将有助于对该疾病的早期诊断、精准治疗和遗传咨询。



由张锋教授领导的这项研究利用全外显子组测序和CGH芯片方法，从中国和美国的多个中心病例样本中鉴定到102例16p11.2/*TBX6*缺失的携带者，通过回顾临床数据，发现25%的亚裔突变携带者和16%的高加索裔/西班牙裔突变携带者有先天性肾脏和尿路畸形（图1）。这个患病比例远高于普通人群中1/1000的先天性肾脏和尿路畸形比例。同时，该研究团队回顾了7例*TBX6*基因点突变携带者的临床数据，发现其中4例是先天性肾脏和尿路畸形患者，存在肾脏发育不全等问题。然后，该团队利用CRISPR基因编辑技术建立了一系列具有不同*Tbx6*基因表达水平的突变小鼠模型，并对小鼠肾脏表型进行深入分析，明确了小鼠*Tbx6*基因缺陷会导致肾脏发育的异常（图2）。随着*Tbx6*基因表达量降低，小鼠肾脏发育异常的风险也随之升高。该研究成果可以为先天性肾脏和尿路畸形的分子诊断、遗传咨询和临床干预提供新的理论指导。

复旦大学博士杨楠、董霜霜，博士后张玲和北京协和医院医师吴南为论文共同第一作者。该研究也得到了复旦大学附属儿科医院教授徐虹、研究员饶佳和美国Baylor医学院教授James Lupski的指导。该研究获得了国家杰出青年科学基金项目、国家自然科学基金创新研究群体项目、上海市级科技重大专项“国际人类表型组计划（一期）”等课题的支持。

论文链接：<https://doi.org/10.1016/j.kint.2020.04.045>

责任编辑：黄文发

相关文章

- | | |
|------------------------------|------------|
| 附属妇产科医院张锋课题组合作研究发现人类弱畸精子症... | 2019-11-15 |
| 复旦大学附属妇产科医院孙晓溪、张锋合作研究发现导致... | 2020-09-09 |
| 附属妇产科医院张锋教授团队合作鉴定出新的弱畸精子症... | 2020-08-14 |
| 妇产科医院张锋课题组合作研究发现人类弱畸精子症的新... | 2020-07-05 |

文化日历

< 2021.

日	一	二	三
27	28	29	30
3	4	5	6
10	11	12	13
17	18	19	20
24	25	26	27

近期暂无

新闻分类

头条复旦

科研进展

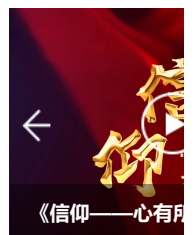
医疗健康

校园生活

招生就业

校友动态

推荐视频



图说复旦



新闻排行

周排行 月排



联系我们

fudan_new

021-65642

日	一	二	三
27	28	29	30
3	4	5	6
10	11	12	13
17	18	19	20
24	25	26	27

近期暂无

新闻分类

头条复旦

科研进展

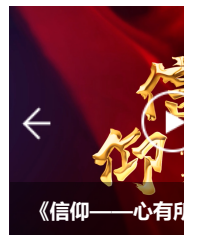
医疗健康

校园生活

招生就业

校友动态

推荐视频



图说复旦



新闻排行

周排行 月排

联系我们
fudan_new
021-65642