

我国科学家运用基因诊断技术实现出生前诊断先天性耳聋

通过产前基因诊断或孕前遗传学检查与咨询,就可以得知胎儿或计划孕育的后代是否会出现先天性耳聋——这一最新技术已开始临床应用,使人们看到了从基因这一根本层面上对先天性聋病进行诊断、预防和治疗希望。

11月12日,上海交通大学医学院附属新华医院、上海交通大学耳科学研究所聋病分子生物学实验室揭牌成立。这一实验室的成立标志着我国先天性耳聋从出生后筛查干预阶段开始迈向出生前预防阶段,使医务人员从基因水平寻找先天性聋儿的“踪迹”成为现实,可从根本上实现减少先天性聋儿出生、提高人口素质的目标。

实验室筹划建立相关的基因诊断项目,为广大群众提供聋病基因水平的诊断,进行产前筛查。有既往家族性耳聋遗传背景的高危家庭可以通过遗传咨询,获得生育计划指导,同时那些已怀孕4个月至5个月的孕妇可通过产前DNA诊断,得知胎儿是否存在先天性耳聋,从而有效避免先天性耳聋患儿的出生。

随着DNA诊断技术的发展和完善,科学界对先天性耳聋中占最大比例的两类耳聋疾病——非综合征性常染色体隐性耳聋类型1(简称DFNB1耳聋)和大前庭水管综合征耳聋(简称EVA耳聋)的基因诊断技术已日趋成熟。如何将有关基因诊断技术尽早应用于临床,成为医务人员梦寐以求的事。上海交通大学医学院附属新华医院、上海交通大学耳科学研究所聋病分子生物学实验室由此将成为我国先天性耳聋分子生物学和遗传学研究及临床应用的重要场所。

先天性耳聋是我国最常见的先天性残疾。目前国际科学界对先天性聋病的遗传致病基因和分子发病机制已有了比较详细的认识,有50多个耳聋基因已经被发现,另有50多个耳聋基因的基因组位点已经找到。其中,在聋病分子致病机理研究领域,上海交通大学医学院附属新华医院、上海交通大学耳科学研究所聋病分子生物学实验室以吴皓教授、杨涛研究员为首的团队最近在大前庭水管综合征耳聋的研究中取得突破,通过国际间合作发现并克隆了可以导致这类耳聋的又一个致病基因KCNJ10,并通过功能分析揭示KCNJ10基因的表达受SLC26A4基因所影响,基因突变或表达异常非常可能是导致耳聋的最直接原因。这一研究成果已经获得了国际遗传学领域的高度关注和赞赏。

特别声明: 本文转载仅仅是出于传播信息的需要,并不意味着代表本网站观点或证实其内容的真实性;如其他媒体、网站或个人从本网站转载使用,须保留本网站注明的“来源”,并自负版权等法律责任;作者如果不希望被转载或者联系转载稿费事宜,请与我们联系。

打印 发E-mail给: [GO](#)

以下评论只代表网友个人观点,不代表科学网观点。

[查看所有评论](#)

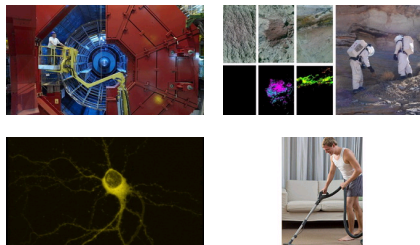
读后感言:

验证码:

相关新闻 [相关文章](#)

- 1 以色列研究发现: 微RNA具有调节听觉功能作用
- 2 英培育出内耳毛细胞 有望让耳聋者恢复听力
- 3 线粒体糖尿病基因诊断芯片问世
- 4 基因诊断预防耳聋在我国取得突破
- 5 王秋菊: “爱耳日”谈预防儿童耳聋
- 6 日利用细胞再生治疗突发性耳聋
- 7 我国遗传性耳聋基因芯片检测技术已获实际应用
- 8 FDA警告: “伟哥”等壮阳药物可能导致耳聋

图片新闻



[更多](#)

一周新闻排行 [一周新闻评论排行](#)

- 1 46位科技人员获2009年度何梁何利基金奖
- 2 2009国家(地区)科研竞争力排行榜公布 中国排第12位
- 3 中国十一所高校悄然试验培养拔尖学生
- 4 调查称: 北大女研究生两成从未谈过恋爱
- 5 教育部启动研究生培养战略转型
- 6 10月29日《自然》杂志精选
- 7 科学家研制出兔子人工生殖器 或适用于人类
- 8 中青报: 热门专业毕业生失业最多说明了什么
- 9 10月30日《科学》杂志精选
- 10 白春礼: 人才培养避免“近亲繁殖”

[更多](#)

编辑部推荐博文

- 对《Sciece》上关于复杂系统与网络专辑的杂感(1)
- 我的青春科学路
- 评价指标的个数多少为好?
- 弄虚作假能力是检验学术责任的标准
- 师生关系——记我与导师之间的一次小战争
- 北洋记事(纪念逝去的青春)

[更多](#)

论坛推荐

- 奥林巴斯杯首届全国共聚焦显微图像大赛启动
- 材料概论
- 《图穷对话录》——徐小平
- 英文版化学反应机理
- 物理定律的特性(费曼 著)
- 2009年BMG基础研究亮点盘点

[更多](#)

