

作者: 李华虹 衣晓峰 好诚 来源: 科学时报 发布时间: 2009-9-2 8:45:20 选择字号: 小 中 大

先天性无虹膜致病基因新突变位点被发现

首次证实PAX6基因单倍剂量不足是主要致病因素

哈尔滨医科大学科研人员在最近的一项研究中,首次锁定并破译了我国东北地区先天性无虹膜致病基因新突变位点,并证实了PAX6基因的单倍剂量不足是先天性无虹膜致病的最主要原因。该项科研成果对先天性无虹膜疾病的产前诊断、遗传咨询和基因治疗具有重要意义,填补了国内眼科在这一研究领域的一项空白。

两年前,哈医大二院眼科主任原慧萍在门诊时发现两个眼睛无虹膜遗传家族。其中,家住延寿县的16岁的男孩因眼睛畏光、视力不好到医院诊治,发现其患有先天性无虹膜眼疾,后经对其家族成员检查发现,其家族3代成员6人中有4人患有无虹膜眼疾。家住哈市的另一家族同样因7岁男孩眼睛畏光、视力下降到医院就诊,专家发现男孩及其家族两代成员3人中有2人患有无虹膜眼疾。

先天性无虹膜是一种临床罕见的遗传性眼发育性疾病,以全部或部分虹膜缺失为特征,并伴有其他眼部异常,包括眼球震颤、白内障、青光眼和中心凹发育不良等并发症,其发病率极高,大约2/3的先天性无虹膜病例是家族性的,且具有很高的外显率,致盲率占30%。患者眼部病变会随着年龄增长而不断加重,不仅致盲率高,还可能合并有无虹膜Wilms瘤综合征、智力迟钝、泌尿生殖系异常或颅面部畸形等疾病。目前,医学界尚无完全治愈先天性无虹膜疾病的方法。

由原慧萍等人共同完成的这项研究,首次破译了我国东北地区先天性无虹膜致病PAX6基因新突变位点,并证实了PAX6基因的单倍剂量不足是先天性无虹膜致病的最主要原因。

人类PAX6等位基因变异体数据库中,导致先天性无虹膜的PAX6基因突变方式有257种,但我国关于先天性无虹膜致病基因及其位点报道只有1例,并且尚无东北地区先天性无虹膜家系致病基因的报道。

研究人员对东北地区上述两个先天性无虹膜家族患者和正常人群的PAX6基因进行了分析,通过大量的分子生物学、分子遗传学实验技术以及T载体克隆测序等手段,证实先天性无虹膜是常染色体显性遗传性疾病,PAX6基因是我国东北地区家族性先天性无虹膜的致病基因;同时为人类PAX6等位基因变异体数据库增加了两个新突变位点,即:c.483de19和IVS10+1G>A;并证实了PAX6基因的单倍剂量不足是先天性无虹膜致病的最主要原因。

据悉,这项研究成果已相继在国际医学杂志Molecular vision、《中华医学遗传学杂志》、《中华眼科杂志》等刊物发表,并在第12届中华医学会眼科年会上作学术交流,引起国内学者的广泛关注,同时获2008年度黑龙江省科技进步奖。

《科学时报》(2009-9-2 A1 要闻)

打印 发E-mail给: 

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](#)
 还没有评论。

读后感言:

相关新闻	相关论文
1 《自然》: 外显子测序同样可准确找出致病基因	
2 研究称类黄酮物质槲皮素可减轻辐射损伤	
3 基因测病的骗局: 易感基因不等于致病基因	
4 脑血管病细胞骨架活性与凋亡关系被揭示	
5 《科学》: 为何亨廷顿氏病致病基因仅攻击脑部	
6 谭铁牛小组在国际虹膜识别算法公开赛夺冠	
7 日研究人员发现“渐冻症”新的致病基因	
8 科学家搜捕致病基因研究开始进入“收网期”	

图片新闻



[>>更多](#)

一周新闻排行	一周新闻评论排行
1 中科院公布院士增选初步候选人名单	
2 国家自然科学基金申请项目评审结果公布	
3 第五届高等学校教学名师奖获奖名单公布	
4 尤小立: “本硕博连读”是又一个“大师班”?	
5 李虎军: 院士初步候选人名单解读	
6 西班牙公布最新“全球最佳大学排行榜”	
7 15所高校被批准为首批教育博士专业学位试点单位	
8 近1.8万项目分享58亿今年国家自然科学基金	
9 西班牙“全球大学排行榜”: MIT第一北大第104	
10 中科院启动人才培养引进系统工程	

[更多>>](#)

编辑部推荐博文

- 工程师与数学家
- 最后的博文
- 司空见惯的振动 ——大学物理备课系列之一
- 教师节,高尚师德永亮人间!
- 我是如何给学生改作业的
- 申报基金项目是一个持续改进的过程

[更多>>](#)

论坛推荐

- [分享]科技英语论文写作句型(孙娴媛)
- [下载]分享我所有的申报资料
- [分享]数学/物理视频图书资源目录
- 时间简史——从大爆炸到黑洞
- [分享]《高效液相色谱方法及应用》
- 《矿床学》(袁见齐,压缩版,最近找到)

[更多>>](#)