

[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24期 2014年12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](#)

Leber遗传性视神经病一家系的遗传学研究

霍玲, 刘丹

111001 辽宁辽阳, 解放军第201医院妇产科(霍玲); 第三军医大学研究生管理一大队(刘丹)

霍玲, Email: 66415310@qq.com

摘要:目的 对Leber遗传性视神经病一家系进行线粒体DNA基因突变检测, 并探讨其临床特点。方法 家系谱分析, 收集家系成员的临床资料, 并进行眼科专科检查(视力、视野和眼底检查)。利用聚合酶链式反应对线粒体DNA三个原发突变位点G3460A、G11778A和T14484C进行突变检测。结果 该家系表现特征。突变检测结果提示: 先证者及家系患者均存在线粒体DNA的G11778A原发突变位点, 该位点突变氨基酸由精氨酸变为组氨酸。在家系健康成员及100名健康对照中均未发现该突变位点。此外, 行3460和14484原发突变位点检测时未发现突变。结论 该家系先证者及患者中均发现线粒体DNA的G11778A原发突变位点。结合临床特征及基因突变检测结果, 该家系可明确诊断为Leber遗传性视神经病。

关键词: DNA, 线粒体; Leber遗传性视神经病; 基因诊断; 家系

[评论](#) [收藏](#) [全](#)

文献标引: 霍玲, 刘丹. Leber遗传性视神经病一家系的遗传学研究[J/CD]. 中华临床医师杂志: 电子版, 2014, 8(24): 216-221.

参考文献:

[1] Gallenmüller C, Klopstock T. Leber's hereditary optic neuropathy—phenotype, pathogenesis, and therapeutic options[J]. Klin Monbl Augenheilkd, 2014, 231(3): 216-221.

[2] Liu Y, Zhuang SL, Tong Y, et al. Leber's hereditary optic neuropathy and limbic system atrophy may be associated with the mitochondrial ND1 T3866C mutation[J]. Yi Chuan, 2014, 34(1): 141-147.

[3] Wallace DC, Singh G, Lott MT, et al. Mitochondrial DNA mutation associated with Leber hereditary optic neuropathy[J]. Science, 1988, 242(4884): 1427-1430.

[4] Huoponen K, Vilkki J, Aula P, et al. A new mtDNA mutation associated with Leber hereditary optic neuropathy[J]. Am J Hum Genet, 1991, 48(6): 1147-1153.

[5] Johns DR, Neufeld MJ. Cytochrome c oxidase mutations in Leber hereditary optic neuropathy[J]. Biochem Biophys Res Commun, 1993, 196(2): 810-815.

[6] Zoccolella S, Petruzzella V, Prascina F, et al. Late-onset Leber hereditary optic neuropathy[J]. JAMA, 2000, 283(12): 1553-1558.

mimicking Susac's syndrome[J]. J Neurol, 2010, 257(12): 1999-2003.

[7] 王燕, 邻向明, 贾小云, 等. 中国人Leber遗传性视神经病变的原发突变及临床特征[J]. 志, 2005, 22: 334-346.

[8] Romero P, Fernández V, Slabaugh M, et al. Pan-American mtDNA haplogroups in C Leber's hereditary optic neuropathy[J]. Mol Vis, 2014, 20: 334-340.

[9] Zhadanov SI, Atamanov VV, Zhadanov NI, et al. A novel mtDNA ND6 gene mutation LHON in a Caucasian family[J]. Biochem Biophys Res Commun, 2005, 332(4): 1115-1121.

[10] Kodroń A, Krawczyński MR, Tońska K, et al. m. 3635G>A mutation as a cause of optic neuropathy[J]. J Clin Pathol, 2014, 67(7): 639-641.

[11] Koilkonda RD, Guy J. Leber's Hereditary Optic Neuropathy-Gene Therapy: From [J]. J Ophthalmol, 2011, 2011: 179412.

[12] Hudson G, Yu-Wai-Man P, Griffiths PG, et al. Variation in OPA1 does not explain penetrance of Leber hereditary optic neuropathy[J]. Mol Vis, 2010, 16: 2760-2764.

[13] Sadun AA, Carelli V, Salomao SR, et al. Extensive investigation of a large family of 11778/haplogroup J Leber hereditary optic neuropathy[J]. Am J Ophthalmol, 2003, 136(1): 10-15.

[14] Yu-Wai-Man P, Griffiths PG, Chinnery PF. Mitochondrial optic neuropathies—diagnosis and therapeutic strategies[J]. Prog Retin Eye Res, 2011, 30(2): 81-114.

[15] Cwerman-Thibault H, Augustin S, Ellouze S, et al. Gene therapy for mitochondrial Leber Hereditary Optic Neuropathy as the first candidate for a clinical trial[J]. Clin Exp Ophthalmol, 2011, 39(3): 193-206.

临床论著

远端缺血预处理对经皮冠状动脉介入治疗相关心肌损伤及预后的影响

周发展, 刘即芳, 尹鲁骅, 杨申, 张焕轶. 中华临床医师杂志: 电子版 2014;8(17):3068-3072.

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

三维斑点追踪技术评价阻塞性睡眠呼吸暂停综合征患者左心室收缩功能

周年伟, 李政, 沈洪, 李善群, 舒先红, 巩雪, 陈海燕, 赵维鹏, 潘翠珍. 中华临床医师杂志: 电子版 2014;8(17):3073-3077.

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

主动脉瘤附壁血栓、扩张形态和位置的CT血管成像表现及其相关性分析

张丽荣, 郝晓东, 牛娟琴, 韩月东. 中华临床医师杂志: 电子版 2014;8(17):3078-3082.

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

孤立结节型肺隐球菌病与肺癌的CT鉴别诊断

毛海霞, 韩硖石, 杨洋, 孙希文. 中华临床医师杂志: 电子版 2014;8(17):3083-3088.

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

高尔基体蛋白73与AFP在原发性肝细胞癌筛查中的应用对比研究

罗燕香, 龚雪屹, 季明芳, 吴标华, 苏年华, 黄玉玲, 王盼盼. 中华临床医师杂志: 电子版 2014;8(17):3089-3092.

2014;8(17):3089-3093.

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

ALT轻度升高的慢性乙型肝炎患者肝脏组织病理学特征分析

刘健, 张蓓蓓, 周耀勇. .中华临床医师杂志: 电子版

2014;8(17):3094-3097.

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

胃癌组织中环氧酶-2和白细胞介素-17的表达及临床意义的研究

周长宏, 乐嘉芳, 庄安士, 马健, 董全江, 孟欣颖. .中华临床医师杂志: 电子版

2014;8(17):3098-3101.

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

巨噬细胞CD68、IL-6在子宫腺肌病组织中表达的研究

乔海风, 刘颖蕾, 鲁晓燕, 王莹, 刘宏斌, 周金玲, 刘曼华. .中华临床医师杂志: 电子版

2014;8(17):3102-3106.

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

2型糖尿病肾病患者血清visfatin、Apelin的变化及其临床意义

李健, 王怀国, 刘泽玮, 张光珍. .中华临床医师杂志: 电子版

2014;8(17):3107-3112.

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

F8/9.8输尿管镜联合封堵器与单用F6/7.5输尿管镜在处理输尿管上段结石中的疗效对比

姚林亚, 曾学明, 胡兵, 沈斌进, 张曦, 王骏, 高敏, 朱润宇. .中华临床医师杂志: 电子版

2014;8(17):3113-3116.

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

老年抑郁症和阿尔茨海默病的事件相关电位N400的比较研究

杨道良, 陈玄玄, 李霞, 王晓梅. .中华临床医师杂志: 电子版

2014;8(17):3117-3121.

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

创伤后肘关节僵硬合并异位骨化手术疗效评价

崔志刚, 刘克敏, 刘四海, 王飞, 王安庆. .中华临床医师杂志: 电子版

2014;8(17):3122-3127.

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

Leber遗传性视神经病一家系的遗传学研究

霍玲, 刘丹. .中华临床医师杂志: 电子版

2014;8(17):3128-3132.

[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