



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

登

登

您的位置: [首页](#)>> 文章摘要

[中文](#) [English](#)

## 层黏连蛋白 $\alpha 2$ 缺失型先天性肌营养不良患儿一例LAMA2基因突变分析

朱艳慧, 喻长顺, 王晓春, 朱庆义, 胡朝晖

510330 广州金域医学检验中心(朱艳慧、喻长顺、朱庆义、胡朝晖);中南大学湘雅医学院医学检验系(朱艳慧、王

胡朝晖, Email:huzh@kingmed.com.cn

**摘要:**目的 对一例层黏连蛋白  $\alpha 2$  缺失型先天性肌营养不良(MDC1A)患儿LAMA2基因突变(c. 7147C>T, c. 6513\_6515delTGT/p. 2172delVal)进行报道和分析。方法 提取一例MDC1A患儿与其父母的外周血DNA,扩增层黏连蛋白基因的全部65个外显子,以琼脂糖凝胶电泳鉴定PCR产物,PCR产物纯化后进行直接基因测序。结果 患儿LAMA2基因存在多种突变,其中c. 7147 C>T(杂合)为无义突变(p. Arg2383X);另一个突变c. 6513\_6515delTGT缺失单个氨基酸残基(p. 2172delVal),其余突变均发生于多态性位点或内含子区,仅有较小可能影响蛋白功能。先证者母亲被检出携带了c. 6513\_6515delTGT杂合突变;父亲被检出携带了c. 7147C>T杂合突变。经家系分析,证实等位基因发生c. 7147 C>T杂合突变,另一个等位基因发生c. 6513\_6515delTGT杂合突变,两个突变位于层黏连蛋白 laminin-2的G区域,突变导致G区域功能丧失,引起MDC1A的表现型。

**关键词:** 肌营养不良; MDC1A; LAMA2基因; 基因测序

[评论](#) [收藏](#) [全部](#)

**文献标引:**朱艳慧, 喻长顺, 王晓春, 朱庆义, 胡朝晖.层黏连蛋白  $\alpha 2$  缺失型先天性肌营养不良患儿一例[J].

中华临床医师杂志: 电子版, 2013, 7(13):5871-5874. [复制](#)

**参考文献:**

[1] Muntoni F, Voit T. The congenital dystrophies in 2004: a century of exciting progress. *J Child Neurol*, 2004, 19: 635-649. : [PubMed](#)

[2] Dalkilic I, Kunkel LM. Muscular dystrophies: genes to pathogenesis. *Curr Opin Genet Dev*, 2004, 14: 238. : [PubMed](#)

[3] Oliveira J, Santos R, Soares-Silva, et al. LAMA2 gene analysis in a cohort of 26 congenital muscular dystrophy patients. *Clin Genet*, 2008, 74: 502-512. : [PubMed](#)

[4] Allamand V, Guicheney P. Merosin-deficient congenital muscular dystrophy, autosomal recessive (MDC1A, LAMA2 gene coding for  $\alpha 2$  chain of laminin). *Eur J Hum Genet*, 2002, 10: 91-94. : [PubMed](#)

[5] 王硕, 熊晖, 罗静, 等. 一个先天性肌营养不良1A型家系的临床、分子病理及遗传学研究. *中华临床医师杂志*, 2010, 27: 13-17.

期刊导读

7卷14期 2013年7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

[6] Maki N, Komatsuda A, Wakui H, et al. Four novel mutations in the thiazide-sensitive transporter gene in Japanese patients with Gitelman syndrome. *Nephrol Dial Transplant*. [PubMed]

[7] Hohenester E, Tisi D, Talts JF, et al. The Crystal Structure of a Laminin G-like Molecular Basis of Dystroglycan Binding to Laminins, Perlecan, and Agrin. *Molecular Cell*. [PubMed]

[8] Pegoraro E, Fanin M, Trevisan CP, et al. A novel laminin 2 isoform in severe lam congenital muscular dystrophy. *Neurology*, 2000, 55:1128-1134. : [PubMed]

[9] Ramon M, Haydee RV, Pedro ME, et al. Severe congenital muscular dystrophy in a M new nonsense mutation (R2578X) in the laminin  $\alpha$  2 gene. *J Hum Genet*, 2003, 48:91-95. : [PubMed]

[10] Guicheney P, Vignier N, Nissinen M, et al. Genetics of laminin  $\alpha$  2 chain (or mero congenital muscular dystrophy: from identification of mutations to prenatal diagnosis *Disord*, 1997, 7:180-186. : [PubMed]

[11] <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Structure/cdd/cddsrv.cgi>.

## 临床论著

解偶联蛋白2启动子-866G/A多态性与中国北方儿童肥胖病相关性研究

徐海冬, 常久利, 桑艳梅, 闫洁, 朱逞, 倪桂臣. . *中华临床医师杂志: 电子版* 2013;7(13):5758-5762.

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

定量组织速度成像评价酒精性心肌病患者左心房功能

徐瑞, 礼广森, 单国鑫, 郭丽娟. . *中华临床医师杂志: 电子版* 2013;7(13):5763-5766.

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

阿司匹林剂量对非体外循环下冠状动脉旁路移植术后获得性阿司匹林抵抗的影响

吴文波, 吴明营, 周自强, 齐弘炜, 崔华楠, 王妍军, 赵建刚, 陈楠. . *中华临床医师杂志* 2013;7(13):5767-5771.

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

GP I a基因C807T及P2Y1基因A1622G二态性与阿司匹林抵抗的相关性研究

耿磊, 李永霞, 杨开超, 周敏杰, 封启明. . *中华临床医师杂志: 电子版* 2013;7(13):5772-5776.

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

致心律失常性右心室心肌病心电图和动态心电图临床分析

杨旭丽, 高虹. . *中华临床医师杂志: 电子版* 2013;7(13):5777-5780.

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

高血压病患者心房颤动发生与血清尿酸水平的关系研究

汪钰, 王学东, 刘京锋, 金荣, 刘宏伟. . *中华临床医师杂志: 电子版* 2013;7(13):5781-5784.

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

高血压合并颈动脉斑块患者内皮功能的变化及其影响因素

贡琳, 徐瑞, 张莉, 李国华, 黄帅, 姚玉才, 李佳旻, 闫素华. . *中华临床医师杂志: 电*

2013;7(13):5785-5789.

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

高血压病合并抑郁症患者血清甲状腺激素水平的研究

张洁, 赵兴胜, 景兰, 史萌萌. .中华临床医师杂志: 电子版  
2013;7(13):5790-5793.

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

2型糖尿病患者血尿酸水平与肾脏损害的相关性研究

刘洁, 王战建. .中华临床医师杂志: 电子版  
2013;7(13):5794-5797.

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

二甲双胍治疗对肥胖2型糖尿病患者血清中抵抗素、胰岛素样生长因子 I 水平的影

徐倩, 张方华, 许爱梅, 王秀秀, 姚民秀. .中华临床医师杂志: 电子版  
2013;7(13):5798-5801.

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

DNase I 在多发性肌炎和皮肌炎中的作用

张思功, 卢昕, 田小兰, 陈芳, 王艳, 杨文芳, 张寅丽, 周航, 杨阡波, 袁凯, 王国志: 电子版

2013;7(13):5802-5805.

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

多发性肌炎/皮肌炎85例患者影响预后的因素分析

邸丽, 笄宇威, 王敏, 卢岩, 陈海. .中华临床医师杂志: 电子版  
2013;7(13):5806-5809.

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

良性阵发性位置性眩晕患者100例临床分析

李婧, 陈忠云, 徐志伟, 李珊珊, 刘兴建, 吴子明, 杨旭. .中华临床医师杂志: 电子版  
2013;7(13):5810-5813.

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

热性惊厥与伴海马硬化的癫痫

胡湘蜀, 费凌霄, 李花, 张佩琪, 陈俏, 伍新颜, 周锦华, 朱丹, 沈鼎烈. .中华临床医  
2013;7(13):5814-5817.

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

iTRAQ结合2DLC-MS/MS技术筛选前列腺癌差异表达蛋白

孙传玉, 赵晓君, 徐可, 苟元成, 丁炜宏, 胡青峰, 夏国伟, 丁强. .中华临床医师杂志  
2013;7(13):5818-5822.

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

硫氧还原蛋白过氧化物酶3在前列腺癌早期诊断及恶性判断中的作用

何广宁, 吴永定, 叶永康, 钟惟德. .中华临床医师杂志: 电子版  
2013;7(13):5823-5826.

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

甲状腺腺瘤患者miR-146b的表达及与BRAF突变的相关性研究

杨明, 于春晓. .中华临床医师杂志: 电子版  
2013;7(13):5827-5830.

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

胶样型结直肠癌41例临床分析

王永鹏, 陈悦, 马思平, 张庆彤, 刘放, 宋纯. .中华临床医师杂志: 电子版  
2013;7(13):5831-5834.

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

肺癌患者1168例首程诊治临床分析

邵倩，任爱军，张伟，李奉祥，王素贞，王伟，张英杰，李建彬. .中华临床医师杂志：2013;7(13):5835-5839.

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

脊柱手术后并发下肢深静脉血栓的影响因素分析

岳志丰，陈继营，柴伟. .中华临床医师杂志：电子版2013;7(13):5840-5843.

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

经阴道超声造影在宫颈癌术前诊断中的临床应用价值研究

王英姿，王燕杰，王秀芬，杨春晓，常洪波，张海鹏，郑力鹏，董磊. .中华临床医师杂志：电子版2013;7(13):5844-5849.

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

原发性胃肠道透明细胞肉瘤一例及文献复习

周洁，王艳芬，丁永玲. .中华临床医师杂志：电子版2013;7(13):5850-5853.

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

系统性红斑狼疮患者血清PAIgG及其与血小板数量及功能的关系

李敏，胡清，孙明瑾，曾玉琴，蔡俊玮，郑雪娜，李雪峰. .中华临床医师杂志：电子版2013;7(13):5854-5856.

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

可溶性受体CD163在难治性幼年特发性关节炎(全身型)中的意义及临床分析

崔咏望，赵明奇，李丰，卫平，曾华松. .中华临床医师杂志：电子版2013;7(13):5857-5860.

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

实时三维超声评估儿童法洛四联症术后近期室间隔矛盾运动的发生及其影响因素分析

孙思娟，陈国珍，吴兰平，张玉奇. .中华临床医师杂志：电子版2013;7(13):5861-5865.

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

应用多量表分析幼儿孤独症特点

王冰，贾飞勇，杜琳，李洪华，冯俊燕，段小燕，姜慧轶. .中华临床医师杂志：电子版2013;7(13):5866-5870.

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

层黏连蛋白 $\alpha 2$ 缺失型先天性肌营养不良患儿一例LAMA2基因突变分析

朱艳慧，喻长顺，王晓春，朱庆义，胡朝晖. .中华临床医师杂志：电子版2013;7(13):5871-5874.

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

男性类风湿关节炎患者骨质疏松与骨密度的临床研究

马喜喜，刘童，徐胜前，沈晓濛，胡琳玮，彭丽萍，徐建华. .中华临床医师杂志：电子版2013;7(13):5875-5879.

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

重度脊柱侧凸患者术前肺功能检查及其临床意义

劳立峰，沈建雄，翁习生，邱贵兴. .中华临床医师杂志：电子版2013;7(13):5880-5883.

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

珊瑚羟基磷灰石人工骨植骨用于骨肿瘤治疗的病例对照研究

牛晓辉，杨勇昆，张清，郝林，丁易，徐海荣. .中华临床医师杂志：电子版

2013;7(13):5884-5887.

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

左乙拉西坦在癫痫应用中的临床观察

时丽丽, 苗玲. .中华临床医师杂志: 电子版  
2013;7(13):5888-5893.

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

脑梗死患者急性期嗅觉障碍与认知障碍关系的探讨

徐心, 刘兴梅. .中华临床医师杂志: 电子版  
2013;7(13):5894-5899.

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

基于静息和任务状态下的精神分裂症患者丘脑及其相关网络连接的功能磁共振成像

任华, 张云亭, 张权, 沈建华, 张新军, 任奎, 唐玉凤. .中华临床医师杂志: 电子版  
2013;7(13):5900-5906.

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

支架治疗多发性大动脉炎远期疗效观察

洪钰锟, 迟路湘, 李起栋, 周继光. .中华临床医师杂志: 电子版  
2013;7(13):5907-5910.

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

住院老年2型糖尿病患者外周动脉疾病与尿白蛋白/肌酐比值的相关性研究

杨卉, 郑小兰. .中华临床医师杂志: 电子版  
2013;7(13):5911-5915.

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

胰高血糖素样肽-1受体激动剂对初发2型糖尿病患者血脂代谢影响的研究

李沫, 蔡寒青, 刘煜, 沈鸿. .中华临床医师杂志: 电子版  
2013;7(13):5916-5919.

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

妊娠期糖尿病患者血清apelin水平的改变及其临床意义

王心, 尚丽新, 肖玲. .中华临床医师杂志: 电子版  
2013;7(13):5920-5922.

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

血液透析患者肝素诱导血小板抗体水平与预后的关系

姚凤华, 赵长征, 陈凤锟, 李冀军. .中华临床医师杂志: 电子版  
2013;7(13):5923-5927.

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

经阴道超声造影在I期子宫内膜癌诊断中的应用价值

徐易, 刘莹, 郭存丽, 程文. .中华临床医师杂志: 电子版  
2013;7(13):5928-5932.

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

异甘草酸镁对慢性乙型肝炎患者外周血单个核细胞TLR3信号途径的影响

李永伟, 柯千山, 杨跃武, 王拥泽, 卢建溪. .中华临床医师杂志: 电子版  
2013;7(13):5933-5937.

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

科研人员脂肪肝患病率及相关危险因素的分析

周志阳, 郭来敬, 姚涛, 何文理, 陈素燕, 杨德彦, 刘晓雪. .中华临床医师杂志: 电子版  
2013;7(13):5938-5942.

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

