



眼皮肤白化病 II 型相关的P基因突变与DNA多态性

<http://www.firstlight.cn> 2008-02-01

摘要

眼皮肤白化病 II 型(OCA2)是白化病中最常见的类型,呈常染色体隐性遗传。P基因为其致病基因,定位于15q11.1-q12,由24个外显子和23个内含子构成。P基因编码838个氨基酸残基构成的110 KDa跨膜蛋白,该蛋白含12个跨膜区,其确切功能尚未完全清楚。迄今至少已报道P基因内60种导致OCA2的病理性突变和43种多态性变异。病理突变主要为错义突变、无义突变、移码突变和剪切位点突变,多数位于肽链的C末端,但并不象OCA1的TYR基因突变那样多成簇出现。P基因多态性变异中的大部分位于外显子,这增加了对致病性突变定义的难度,其中一些导致氨基酸替换的多态性变异可能与正常人色素沉着的表型变

[存档文本](#)