



## 学科导航4.0暨统一检索解决方案研讨会

### 华中科技大学人类基因组研究中心在研项目介绍

<http://www.fristlight.cn> 2006-05-29

[ 作者 ] 华中科技大学人类基因组研究中心

[ 单位 ] 华中科技大学人类基因组研究中心

[ 摘要 ] 华中科技大学人类基因组研究中心在研项目介绍。

[ 关键词 ] 华中科技大学;基因;神经系统;心血管

神经系统和神经肌肉疾病: 特发性震颤致病(Essential Tremor)基因的克隆和分子机制研究 肢带型肌营养不良(Limegridle Muscular Dystrophy)致病基因的克隆和分子机制研究 癫痫(Epilepsy)致病基因的克隆和分子机制研究 共济失调 (Ataxia)致病基因的克隆和分子机制研究 低钾型周期性麻痹 (Hypokalemic Periodic Paralysis)致病基因CACNA1S1新突变体的发现和基因型-表现型相关性的研究 散发性帕金森综合征(Parkinson Disease)的分子遗传学研究 钾敏感型周期性麻痹 (Normokalemic Periodic Paralysis)致病基因COL7A1新剪切突变体的发现和基因型-表现型相关性的研究 心血管疾病: 长QT综合征和其他心律失常症的分子遗传学研究 房室传导阻滞 (AV Block)的分子遗传学研究 KTS (Klippel-Trenaunay Syndrome)的分子遗传学研究 冠心病 (Coronary Artery Disease)和心肌梗塞(Myocardial Infarction)的分子遗传学研究 与疾病相关的离子通道基因的功能研究 先天性心脏病分子遗传学研究 眼科疾病: 先天性白内障(Congenital Cataract)致病基因的克隆和分子机制研究 视网膜色素变性(Retinitis Pigmentosa)致病基因的克隆和分子机制研究 HSF4转录因子的功能研究 皮肤病: 寻常性鱼鳞病(Ichthyosis Vulgaris)致病基因的克隆和分子机制研究 播散性表浅光化性汗孔角化病(Disseminated Superficial Actinic Porokeratosis)致病基因的克隆和分子机制研究 大疱性皮肤松解症 (Epidermolysis Bullosa) 分子诊断 内分泌疾病: 雄激素不敏感综合征(androgen insensitivity syndrome)的分子遗传学研究 甲状腺机能亢进(Hyperthyroidism)致病基因的克隆和分子机制研究 其他疾病: 遗传性肾炎(Alport Syndrome)致病基因的克隆和分子机制研究 遗传性牙本质发育不全(Dentinogenesis Imperfecta) 致病基因的克隆和分子机制研究 神经性耳聋 传导性耳聋

[我要入编](#) | [本站介绍](#) | [网站地图](#) | [京ICP证030426号](#) | [公司介绍](#) | [联系方式](#) | [我要投稿](#)

北京雷速科技有限公司 Copyright © 2003-2008 Email: [leisun@fristlight.cn](mailto:leisun@fristlight.cn)

