

DOI: 10.3724/SP.J.1005.2013.01300

广西一脊髓小脑共济失调3型家系 *SCA3/MJD* 基因突变和多态性的分析

畅荣妮¹, 袁广之¹, 谭建强², 赖青鸟¹, 马军¹, 杨益金¹, 舒伟¹, 侯伟¹, 袁志刚¹

1. 广西医科大学, 南宁 530021;
2. 柳州妇幼保健院, 柳州 545001

摘要: 常染色体显性脊髓小脑型共济失调(Autosomal dominant spinocerebellar ataxias, ADCAs)是一种神经系统退行性疾病, 具有高度的遗传异质性, 其中脊髓小脑型共济失调3型(Spinocerebellar ataxias type 3, SCA3)是一种常见的类型。文章通过PCR扩增广西一个脊髓小脑共济失调家系 *SCA3/MJD* 基因片段, 用毛细管电泳和测序方法检测了 *SCA3/MJD* 基因的 CAG 重复序列大小、传递特点以及 *SCA3/MJD* 基因的变异。结果显示: 家系的所有4名患者和3名无症状携带者(Asymptomatic carrier)的 *SCA3/MJD* 基因第10外显子中存在异常扩增的 CAG 重复序列, 重复次数为64~71次; CAG 重复次数在具有 *cgg* 等位基因的正常个体间传递时保持不变, 提示 *cgg* 等位基因不是正常个体两代间 CAG 重复序列稳定性的影响因素。*SCA3/MJD* 基因中另有两个单碱基点突变, 一个是内含子区的杂合性突变(IVS9-113 T>C), 另一个是外显子区域的错义突变(220 G>A, 220 Glu>Gly)。这两个点突变为首次报道, 但尚不能明确这两个新的点突变对 SCA3 表型的影响。

关键词: 脊髓小脑共济失调3型; 三核苷酸重复; 点突变; 遗传多态性

Analysis of *SCA3/MJD3* gene mutation and genetic polymorphism in a Guangxi family with spinocerebellar ataxia 3

CHANG Rong-Ni¹, YUAN Guang-Zhi¹, TAN Jian-Qiang², LAI Qing-Niao¹, MA Jun¹, YANG Yi-Jin¹, SHU Wei¹, HOU Wei¹, YUAN Zhi-Gang¹

1. Guangxi Medical University, Nanning 530021, China;
2. Liu-Zhou Maternal and Child Health Hospital, Liuzhou 545001, China

Abstract: Autosomal dominant cerebellar ataxias (ADCAs) comprise a group of genetically heterogeneous neurodegenerative disorders among which spinocerebellar ataxia type 3 (SCA3) represents the most common form of SCAs worldwide. The fragments of *SCA3/MJD* gene, which is the member of family GXPL1, were amplified by polymerase chain reaction (PCR). The PCR products of *SCA3/MJD* gene were detected with capillary electrophoresis (CE) and sequencing to

收稿日期: 2013-06-24; 修回日期: 2013-08-01

基金项目: 广西自然科学基金项目(编号: 桂科攻 0632007.1B)资助

作者简介: 畅荣妮, 硕士研究生, 专业方向: 医学遗传学。Tel: 18260971793; E-mail: 1414302851@qq.com

通讯作者: 袁志刚, 教授, 硕士生导师, 研究方向: 医学遗传学。E-mail: gangzhy@aliyun.com

网络出版时间: 2013-9-9 18:57:38

URL: <http://www.cnki.net/kcms/detail/11.1913.R.20130909.1857.001.html>

evaluate the size of CAG repeats, feature in the transmission and the mutation in the family with SCA3 in Guangxi province. The results showed that the exon 10 of the *SCA3/MJD* gene contains 64—71 CAG repeats in all of the affected individuals and three asymptomatic carriers of the family. The number of the CAG repeats during transmission in the normal individuals carrying *CGG* allele remains consistent, suggesting that *CGG* allele could have no effect on intergenerational stability of CAG repeats in normal individuals. In addition, two novel point mutations were identified: IVS9-113 T>C in the intronic region and a missense mutation 220 G>A(Glu>Gly) in the encoding region. These two novel point mutations have not been reported and the effect of the mutations on the phenotype of SCA3 is not clear.

Keywords: spinocerebellar ataxia 3(SCA3); trinucleotide repeat; point mutation; genetic polymorphism

常染色体显性脊髓小脑型共济失调(Autosomal dominant spinocerebellar ataxias, ADCAs)是一种延迟显性的神经系统退行性疾病, 具有高度的遗传异质性。虽然各国的脊髓小脑型共济失调(Spinocerebellar ataxias, SCAs)的发病率不尽相同, 但以遗传性脊髓小脑型共济失调 3 型(SCA3)最为常见^[1-2]。在已知的 31 种 SCA 亚型中, 有 7 种是由 CAG 重复序列扩增从而产生异常多聚谷氨酰胺所造成的^[3], 但 *SCA3/MJD* 基因的 CAG 重复次数扩增到发病所需数量的过程并不清楚^[4]。有研究者认为 CAG 重复序列在减数分裂传递过程中不稳定, 尤其是重复次数大的序列; *SCA3/MJD* 基因 CAG 重复序列的稳定性与基因 3' 端毗邻的 *cgg/ggg* 多态性密切相关^[5-7]。新的突变或新的多态位点产生, 是否会影响 *SCA3/MJD* 基因 CAG 重复序列的稳定性、转录和剪切值得探讨。本研究对一个临床诊断为 SCA3 的家系进行了基因检测和分析, 现将结果报道如下。

1 对象和方法

1.1 研究对象

SCA3 家系(GXPL01)来自广西北部, 汉族。按 Harding 标准诊断^[8]。此家系系谱符合常染色体显性遗传方式(图 1)。1、3、5、3 和 5 的发病年龄分别为 49、46、49、39 和 37 岁。对健在的全部患者及 13 名家系成员, 包括 2、6、7、8、9、6、8、9、10、11、12、3、4 进行了 CAG 重复序列检测。

1.2 方法

按知情同意的原则, 向所有参与基因诊断者说明基因测试的目的、程序、目前的技术水平、可能出现的结果, 尊重患者的隐私, 并替其保守秘密, 若受试者为未成年人或理解有困难者, 则由其监护人代替。

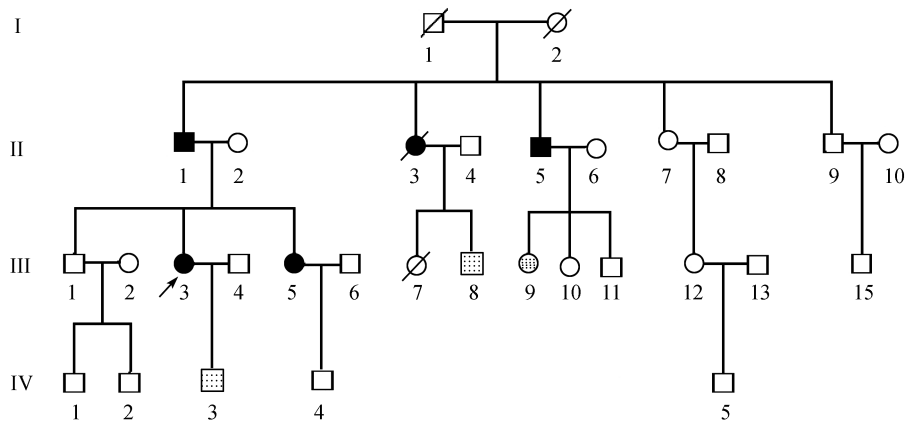


图 1 脊髓小脑共济失调 3 型 GXPL01 系谱
: 患者; ▨ : 无症状携带者。

1.2.1 全血基因组 DNA 提取

共采集了 GXPL01 家系的 4 个患者和 13 个无 SCA 表现个体的全血样本。抽取受试者肘静脉血 4 mL, EDTA 抗凝后采用经典酚-氯仿抽提法提取基因组 DNA 作为 PCR 模板。

1.2.2 SCA3/MJD 基因 CAG 重复片段 PCR 扩增与检测

按我们以前的报道^[9]设计合成引物 SCA3F (5'-FAM-CCAGTGACTACTTTGATTGC-3') 和 SCA3R (5'-CTTACCTAGATCACTCCCAA-3'), 引物由上海生工生物工程技术有限公司合成。PCR 扩增体系为 25 μ L, 包括: dddH₂O 10.5 μ L, mix 12.5 μ L, 上游引物 0.5 μ L, 下游引物 0.5 μ L, 模板 DNA 1.0 μ L。扩增条件: 94 预变性 2 min; 94 变性 90 s, 62 复性 90 s, 72 延伸 1 min, 35 个循环; 最后再 72 延伸 5 min。取 5 μ L 的 PCR 产物采用 3% 琼脂糖凝胶电泳进行检测。

1.2.3 CE 检测

甲酰胺与分子量内标按 100:1 的体积比混匀后, 取 15 μ L 加入上样板中, 再加入 1 μ L 稀释 10 倍的 PCR 产物, 在 ABI3730XL 遗传分析仪进行毛细管电泳, Genemapper 软件分析 DNA 片段的长度。CAG 重复拷贝数按 [DNA 片段长度(bp)-CAG 重复序列两侧翼区长度(bp)]/3 计算。

1.2.4 克隆测序

将 PCR 纯化产物与 pMD-18 载体连接后转化 *E. coli* JM109 感受态细胞, 挑取白色菌落抽提重组质粒进行酶切鉴定, 并对阳性克隆进行测序 (上海生工生物工程技术有限公司)。对 CAG 异常扩增的全部 4 名患者和 3 名无症状携带者进行了克隆测序。

2 结果与分析

2.1 PCR 产物的毛细管电泳(CE)检测及测序

PCR 产物经 CE 检测后, 再通过测序验证, 二者所得结果基本一致, 对个别不一致者, 以测序检测的结果加以校正。全部 4 名患者与 3 名无症状携带者都是 SCA3/MJD 基因 CAG 异常扩展的杂合子。患者异常扩增的 CAG 重复次数为 64~69 次, 无症状携带

者的为 65~71 次, 家系正常个体为 12~22 次(图 2, 图 3)。其中, 具有 cgg 等位基因患者和无症状携带者 CAG 重复次数和序列的传递结果为: $_1(67 \text{ 次}) \rightarrow _3(69 \text{ 次}) \rightarrow _3(71 \text{ 次});$ $_1(67 \text{ 次}) \rightarrow _5(64 \text{ 次});$ $_5(66 \text{ 次}) \rightarrow _9(65 \text{ 次})$, 而带有 cgg 等位基因家系正常人 CAG 重复次数和序列的传递结果为: $_6(28 \text{ 次}) \rightarrow _{11}(28 \text{ 次}),$ $_6(23 \text{ 次}) \rightarrow _{10}(23 \text{ 次}),$ $_2(18 \text{ 次}) \rightarrow _3(18 \text{ 次})$ 和 $_8(20 \text{ 次}) \rightarrow _{12}(20 \text{ 次})$ 。

2.2 突变位点检测

PCR 产物片段中发现两个新的多态位点, 即: 全部 7 个 CAG 异常扩展个体中 $_1、_5、_5、_8、_9、_3$ 等 6 人第 10 外显子上游 113 位碱基为 T¹¹³/T¹¹³, 仅 1 人 $_3(1/7)$ 为 C¹¹³/T¹¹³, 即 T>C 杂合性突变 (S9-113 T>C)(图 4); $_1、_3、_5、_8、_9$ 和 $_3$ 等 6 人和 5 位家系正常人第 10 外显子第 220 位碱基对为 ga²²⁰a/ga²²⁰a, 5 个家系正常人为 gg²²⁰a/gg²²⁰a, 即 G>A 纯合性错义突变 (220G>A, Glu>Gly), 而患者 $_5$ 为 ga²²⁰a/gg²²⁰a, (gg²²⁰a 位于长片段上) 为杂合性突变 (图 5)。

3 讨论

SCA3/MJD 基因位于 14q32.1, 全长 48240 个核苷酸, 含 11 个外显子^[10], 其中第 10 个外显子的 CAG 异常扩增导致 SCA3, 且重复次数与发病年龄呈负相关, CAG 异常扩增的纯合子病情较重, 呈现基因的剂量效应^[11~13]。GXPL01 家系的 4 个患者均有 CAG 的异常扩增突变, 重复次数为 64~69 次, 3 个无症状携带者中年龄最大的为 29 岁, 他们的重复次数为 65~71 次, 家系中表型正常者的重复次数在 13~26 次。表明 CAG 重复序列的异常扩增是发病的原因, 这与国内的其他报道基本相同^[14~16]。

在 SCA3/MJD 的传递过程中, CAG 重复次数发生了变化: $_1(67 \text{ 次}) \rightarrow _3(69 \text{ 次}) \rightarrow _3(71 \text{ 次});$ $_1(67 \text{ 次}) \rightarrow _5(64 \text{ 次});$ $_5(66 \text{ 次}) \rightarrow _9(65 \text{ 次})$ 。一般认为 SCA 基因突变是一种不稳定的动态突变, 可以出现在有丝分裂和减数分裂时期, 由上代传至下一代时, CAG 重复数可随着世代间的传递而累积^[17]。但该家系中的 CAG 重复次数既有增加也有减少, 提示 CAG 重复次数在传递过程中的变化是一个十分复杂的过程。

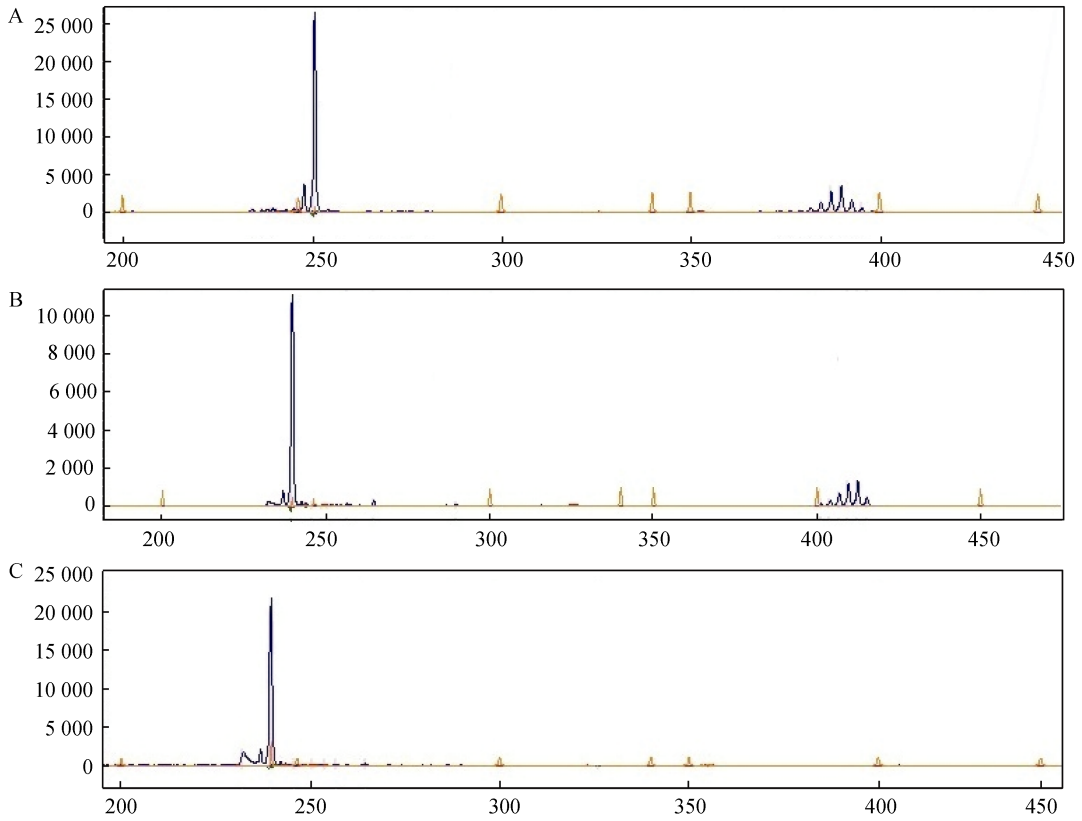


图 2 毛细管电泳(CE)检测结果

A：患者 3 的 CAG 重复数 64 次；B：无症状携带者 3 的 CAG 重复数 71 次；C：家系正常人 6 的 CAG 重复数 14 次。

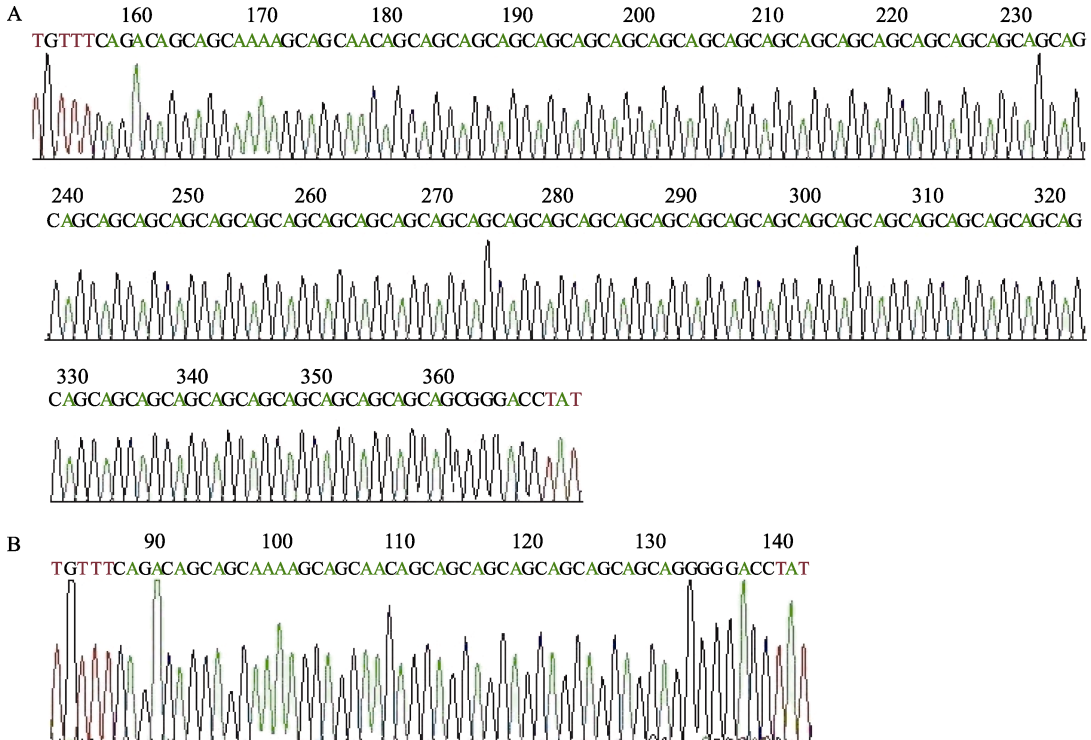


图 3 PCR 产物的测序结果

A：患者 3 的 CAG 重复序列为 64 次；B：家系正常人 6 的 CAG 重复序列为 14 次。

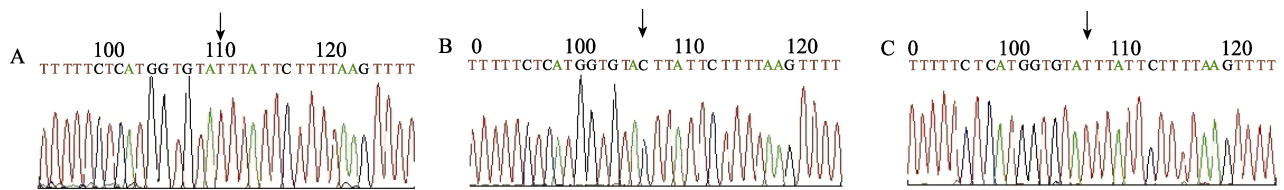


图 4 PCR 产物测序结果(示第 10 外显子上游 113 位碱基(内含子区)点突变)

A:患者₅为T; B:患者₃为C; C:家系正常人₇为T。

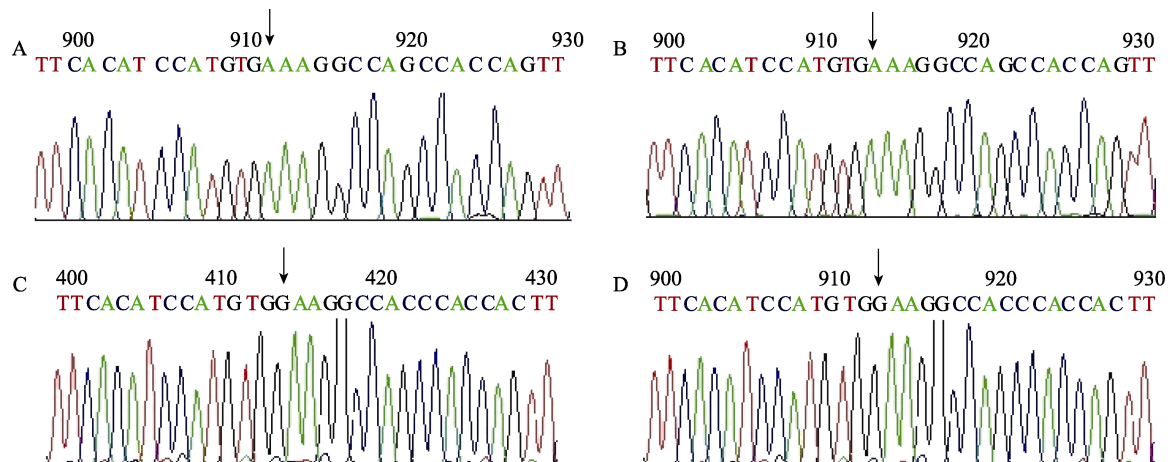


图 5 PCR 产物测序结果(示第 10 外显子第 220 位碱基点突变)

A:患者₁为ga²²⁰a; B:家系正常人(4)对为ga²²⁰a; C:家系正常人₇为gg²²⁰a; D:患者₅为gg²²⁰a(gg²²⁰a位于长片段上)。

国内外许多研究显示, CAG重复次数的不稳定性与第 10 外显子CAG重复序列 3'末端的cgg/ggg多态位点有关:日本 41 个SCA3 家系的全部患者、79.2%的法国SCA3 患者具有cgg等位基因^[5,6]。周永兴等^[18]报道:cgg等位基因在患者中的分布频率显著高于正常人,这一多态位点(cgg/ggg)在正常人和患者中的分布存在明显的不平衡。GXPL01 家系的患者和无症状携带者中,均具有cgg等位基因,他们的CAG重复序列在传递过程中发生了改变,而带有cgg等位基因的 5 个家系正常人的CAG重复序列在传递过程中保持不变。cgg等位基因会增加患者CAG重复序列的不稳定性获得众多研究数据的支持,但对于正常人而言,cgg等位基因可能不是影响CAG重复序列稳定性的因素,目前国内尚缺乏这一现象分析的报道。当然,这些在一个家系中观察到的现象尚不能对之做出明确的判断,需要多个家系和更大的样本的分析,是否与不同的民族和群体也有关值得进一步研究。CAG重复序列在传递过程中具有不稳定性可能涉及多个因素,其机制仍不十分清楚^[19]。

除了编码区CAG重复序列异常扩增是SCA形成的原因外,编码区和非编码区碱基的缺失、错义突变及剪切位点突变均有可能导致SCA。寻找SCA3/MJD3 基因及其以外区域的相关突变可能是探讨SCA成因的另一途径^[20]。在GXPL01 家系中,多数家系成员的第 9 号内含子内,也就是第 10 外显子上游 113 位碱基为T¹¹³/T¹¹³,与GenBank(NC_000014)中查询的结果相同,仅一例患者III₃(1/7)为C¹¹³/T¹¹³,发生T>C杂合性突变(IVS9-113 T>C),由于此改变在内含子,故未导致氨基酸的改变。

多数家系患者和无症状携带者的CAG重复序列异常扩增者(6/7)和部分家系正常人(5/10)的第 10 外显子第 220 位碱基为ga²²⁰a/ga²²⁰a,与GenBank(NC_000014)的相同,有 5 个家系正常人为gg²²⁰a/gg²²⁰a,仅患者₅为ga²²⁰a/gg²²⁰a,gg²²⁰a位于长片段上,前者为突变的纯合子,后者为杂合子。患者₅具有典型的小脑脊髓共济失调的临床表现,病后约 8 年行走困难需搀扶,言语困难,生活不能自理。其同胞₁的临床表现与之类似,未见明显的差异。但₅发病年龄(49 岁)略晚于同胞₁(44 岁)和₃(46

岁)。Ⅰ的 2 个患病女儿的发病年龄分别为 39 岁和 37 岁, 存在遗传早现的现象。Ⅲ的女儿 Ⅲ₉ 为 29 岁, 尚无临床症状, 故无法与 Ⅰ的患病子女比较。尽管 220G>A 突变发生在 CDS 区域内且为错义突变, 即为 G>A 突变(220G>A), 导致 Glu>Gly 的改变, 但根据 GXPL01 家系中患者的临床表现, 尚无法推断其确切意义, 即该突变是对疾病的发展起着促进还是抑制的作用以及对其子女的影响。从该突变发生十分接近 CAG 重复序列的位置来看, 可能对 SCA3 表型形成的作用不大。经在 NCBI 查询, 未检索到上述两种点突变, 为本文首次报道。

随着各国的研究者对 SCA3 研究的样本量的扩大, 涉及的人群和种族的增加, 将会检测到更多的新突变或多态位点并加以证实, 将促进 SCA3 的研究, 有利于 SCA/MJD 突变的起源、重组、侧翼序列的基因修饰以及与其他疾病关联研究, 帮助人们在遗传检测时区分具有不同 CAG 重复次数的等位基因, 联合其他 SNP 构成的单倍型, 探讨 SCA/MJD 突变的起源^[21]。

参考文献(References):

- [1] Bettencourt C, Lima M. Machado-Joseph Disease: from first descriptions to new perspectives. *Orphanet J Rare Dis*, 2011, 6: 35. [\[DOI\]](#)
- [2] Dong Y, Sun YM, Wu ZY. The importance of deep exploration into clinical heterogeneity of spinocerebellar ataxia type 3. *J Neurol Sci*, 2013, 326(1/2): 122. [\[DOI\]](#)
- [3] Shinsuke F, Christina S, Zbigniew KW. Autosomal dominant cerebellar ataxia type III: a review of the phenotypic and genotypic characteristics. *Orphanet J Rare Dis*, 2013, 8(1): 14–23. [\[DOI\]](#)
- [4] Lima M, Costa MC, Montiel R, Ferro A, Santos C, Silva C, Bettencourt C, Sousa A, Sequeiros J, Coutinho P, Maciel P. Population genetics of wild-type CAG repeats in the Machado-Joseph disease gene in Portugal. *Hum Hered*, 2005, 60(3): 156–163. [\[DOI\]](#)
- [5] Igarashi S, Takiyama Y, Cancel G, Rogaeva EA, Sasaki H, Wakisaka A, Zhou YX, Takano H, Endo K, Sanpei K, Oyake M, Tanaka H, Stevanin G, Abbas N, Dürr A, Rogaev EI, Sherrington R, Tsuda T, Ikeda M, Cassa E, Nishizawa M, Benomar A, Julien J, Weissenbach J, Wang GX, Agid Y, St George-Hyslop PH, Brice A, Tsuji S. Intergenerational instability of the CAG repeat of the gene for Machado-Joseph disease(*MJD1*) is affected by the genotype of the normal chromosome: implications for the molecular mechanisms of the instability of the CAG repeat. *Hum Mol Genet*, 1996, 5(7): 923–932. [\[DOI\]](#)
- [6] Bettencourt C, Silva-Fernandes A, Montiel R, Santos C, Maciel P, Lima M. Triplet repeats: features, dynamics and evolutionary mechanisms. In: Santos C, Lima M, eds. Recent Advances in Molecular Biology and Evolution: Applications to Biological Anthropology. Kerala: Research Signpost, 2007: 83–114. [\[DOI\]](#)
- [7] Maciel P, Gaspar C, Guimarães L, Goto J, Lopes-Cendes I, Hayes S, Arvidsson K, Dias A, Sequeiros J, Sousa A, Rouleau G. A Study of three intragenic polymorphisms in the Machado-Joseph disease gene (*MJD1*) in relation to genetic instability of the (CAG)_n tract. *Eur J Hum Genet*, 1999, 7(2): 147–156. [\[DOI\]](#)
- [8] Harding AE. Clinical features and classification of inherited ataxias. *Adv Neurol*, 1993, 61: 1–14. [\[DOI\]](#)
- [9] 谭建强, 汪萍, 胡启平, 李松峰, 舒伟, 马军, 方玲, 华荣, 丁晔, 袁志刚. 广西地区脊髓小脑性共济失调病人的基因诊断和 CAG 重复扩增. *遗传*, 2009, 31(6): 605–610. [\[DOI\]](#)
- [10] Ichikawa Y, Goto J, Hattori M, Toyoda A, Ishii K, Jeong SY, Hashida H, Masuda N, Ogata K, Kasai F, Hirai M, Maciel P, Rouleau GA, Sakaki Y, Kanazawa I. The genomic structure and expression of *MJD*, the Machado-Joseph disease gene. *J Hum Genet*, 2001, 46: 413–422. [\[DOI\]](#)
- [11] Carvalho DR, La Rocque-Ferreira A, Rizzo IM, Imamura EU, Speck-Martins CE. Homozygosity enhances severity in spinocerebellar ataxia type 3. *Pediatr Neurol*, 2008, 38(4): 296–299. [\[DOI\]](#)
- [12] Lerer I, Merims D, Abeliovich D, Zlotogora J, Gadot N. Machado-Joseph disease: correlation between the clinical features, the CAG repeat length and homozygosity for the mutation. *Eur J Hum Genet*, 1996, 4(1): 3–7. [\[DOI\]](#)
- [13] Sobue G, Doyu M, Nakao N, Shimada N, Mitsuma T, Maruyama H, Kawakami S, Nakamura S. Homozygosity for Machado-Joseph disease gene enhances phenotypic severity. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*, 1996, 60(3): 354–356. [\[DOI\]](#)
- [14] 谢秋幼, 梁秀龄, 李洵桦. 国内南方人群遗传性共济失调不同基因亚型的分布状况. *中国临床康复*, 2006, 10(12): 161–163. [\[DOI\]](#)
- [15] 张宝荣, 黄鉴政, 夏家辉, 丁美萍, 朱永良, 应智林, 潘乾, 汤熙翔, 姚梅琪. MJD 基因 CAG 不稳定性扩增与临床研究. *遗传*, 1999, 21(6): 17–20. [\[DOI\]](#)
- [16] Cao DH, Liu XL, Qiu GB. Genotyping and prenatal diag-

- nosis of a large spinocerebellar ataxia pedigree in north-eastern China. *J Genet*, 2011, 90(2): 369–372. [\[DOI\]](#)
- [17] Basu P, Chaaopadhyay B, Gangopadhaya PK, Mukherjee SC, Sinha KK, Das SK, Roychoudhury S, Majumder PP, Bhattacharyya NP. Analysis of CAG repeats in SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7 and DRPLA loci in spinocerebellar ataxia patients and distribution of CAG repeats at the SCA1, SCA2 and SCA6 loci in nine ethnic populations of eastern India. *Hum Genet*, 2000, 106(6): 597–604. [\[DOI\]](#)
- [18] 周永兴, 王国相, 李玉芬, 周联生, 范慕真, 周宝玉, 兴洲杨, 秉贤中. MJD1 基因单个碱基多态性与 CAG 重复序列不稳定性关系. *中华神经科杂志*, 1997, 30(1): 16–19. [\[DOI\]](#)
- [19] Pan XF. Mechanism of trinucleotide repeats instabilities: the necessities of repeat non-b secondary structure formation and the roles of cellular trans-acting factors. *Acta Genetica Sinica*, 2006, 33(1): 1–11. [\[DOI\]](#)
- [20] Soong BW, Paulson HL. Spinocerebellar ataxias: an update. *Curr Opin Neurol*, 2007, 20(4): 438–446. [\[DOI\]](#)
- [21] do Costa MC, Sequeiros J, Maciel P. Identification of three novel polymorphisms in the *MJD1* gene and study of their frequency in the Portuguese population. *J Hum Genet*, 2002, 47(4): 205–207. [\[DOI\]](#)

• 综合信息 •

中国遗传学会第九次全国会员代表大会暨学术讨论会胜利召开

中国遗传学会第九次全国会员代表大会暨学术讨论会于 2013 年 9 月 18—21 日在哈尔滨医科大学胜利召开。本次大会由中国遗传学会主办, 哈尔滨医科大学、黑龙江省遗传学会、黑龙江省科学技术协会承办, 黑龙江省农业科学院、中国农业科学院哈尔滨兽医研究所、东北林业大学、中国科学院北方水稻中心协办。中国农业部副部长、中国农业科学院院长李家洋院士代表中国遗传学会致欢迎词, 哈尔滨医科大学校长、黑龙江省科学技术协会副主席杨宝峰院士讲话。开幕式由中国科学院副院长张亚平院士主持、大会主席台就坐的还有国家自然科学基金委员会副主任沈岩院士、上海交通大学贺林院士、暨南大学副校长周天鸿教授、东北林业大学校长杨传平教授、黑龙江省农业科学院院长韩贵清研究员和中国科学院遗传与发育生物学研究所所长薛勇彪研究员。中国军事医学科学院院长贺福初院士、华大基因研究院院长杨焕明院士、中国科学院北京生命科学研究院院长、中科院动物所所长康乐院士、武汉大学朱英国院士、北京国家研究中心程京院士参加会议并出席了开幕式。还有各省市遗传学会的理事长、秘书长和会员代表参加会议。本次大会参会代表 600 余人, 分别来自全国 27 个省、直辖市和自治区, 香港和澳门也有代表参会, 这是中国遗传学届的一次盛会。

此次大会主题为“创新遗传学研究促进生物产业发展”。围绕这一主题大会收到相关论文 314 篇, 囊括植物遗传学, 人类与医学遗传学、动物遗传学、微生物遗传学和遗传学教育教学等诸多领域。

中国遗传学会第九次会员代表大会通过了中国遗传学会八届理事会的工作报告, 并通过无记名等额选举产生了 140 名理事。在中国遗传学会九届一次理事会上, 通过无记名等额选举产生了 36 名常务理事, 并对下一步理事会工作进行了详细部署。常务理事会同时决定中国遗传学会 2015 学术年会将在昆明召开, 2018 年中国遗传学会第十次全国会员代表大会将在南京召开。

大会闭幕式由薛勇彪副理事长主持, 首先进行颁奖仪式, 复旦大学赵寿元教授荣获首届“谈家桢遗传教育杰出贡献奖”, 中山大学贺竹梅博士、南开大学陈德富博士荣获首届“谈家桢遗传教育奖”; 颁奖嘉宾为学会“谈家桢遗传教育奖”评审委员会主任复旦大学余龙教授; 中国科学院上海生命科学研究院植物生理生态研究所李胜博士和深圳华大基因研究院张国捷博士荣获第十四届“李汝祺动物遗传奖”, 颁奖嘉宾为学会副理事长贺林院士。贺林副理事长进行大会总结, 在中国遗传学界全体研究人员的共同努力下, 遗传学研究已经取得了令世人瞩目的辉煌成就, 充分展示了中国遗传学研究的最新进展。此次大会受到了与会代表的高度肯定和赞扬, 大会的圆满结束昭示着全体遗传学界同仁将在新的世纪为中国的遗传学事业发展与创新, 和谐社会的建设作出更大的贡献。