

## 科学家发现灰色血小板致病基因

据美国物理学家组织网近日报道,英国研究人员威廉·乌威哈恩德斯教授、康尼利斯·阿尔伯斯博士和法国的帕基塔·吕尔登博士合作研究,发现了灰色血小板综合征的致病基因,为以后对该病症进行DNA检测诊断提供了希望。

灰色血小板综合征在上世纪70年代首次确诊,是一种罕见的血症,一般被认为是遗传所致,易引发出血危险,可能出现脑部出血等严重情况并威胁生命。

研究人员破译了法国4个毫不相干病人的基因组遗传密码,发现NBEAL2基因是包含一种名为BEACH的唯一的结构域基因群的一员,它在灰色血小板综合征中不能正常运行。这种基因所编码的蛋白质的变化在4个病人体内居于不同位置,这些病人分别从父母处继承了该基因的一个非功能拷贝。

对斑马鱼的功能研究也证实了该研究小组对NBEAL2基因的识别。除掉鱼类的NBEAL2基因会导致凝血细胞的完全缺失,最终引发将近一半鱼遭受与血症患者相似的自然出血现象。

剑桥大学阿登布鲁克生物学校区的NHS血液和移植中心正进一步拓展DNA新测试。科学家们观察到, BEACH蛋白质家系的其他成员也与其他罕见的遗传性疾病有关,如LYST蛋白质在导致免疫系统瘫痪和轻微的血小板出血症的犬契一东综合征(CHS)中未正常运行。BEACH蛋白质对血细胞和脑细胞中的颗粒的形成和维持非常重要,阿尔伯斯称,“灰色血小板综合征患者的血小板是灰色的原因是他们缺少了阿尔法颗粒。”帕基塔·吕尔登也称,上世纪80年代就已发现,灰色血小板综合征患者的血小板中阿尔法颗粒出现了缺失。

该合作小组表示,相对容易地找到这个罕见的血症的基因基础,是令人兴奋的。它有望推动现代基因组学技术直接使病人受益,未来对灰色血小板综合征的诊断有望简单化。

### 更多阅读

#### 国外媒体相关报道(英文)

特别声明:本文转载仅仅是出于传播信息的需要,并不意味着代表本网站观点或证实其内容的真实性;如其他媒体、网站或个人从本网站转载使用,须保留本网站注明的“来源”,并自负版权等法律责任;作者如果不希望被转载或者联系转载稿费等事宜,请与我们联系。

[打印](#) 发E-mail给:  [GO](#)

以下评论只代表网友个人观点,不代表科学网观点。

目前已有0条评论

[查看所有评论](#)

需要登录后才能发表评论,请点击 [\[登录\]](#)

### 相关新闻

- 1 美用人类胚胎干细胞制造出血小板
- 2 日本开发出利用iPS细胞制造血小板的技术
- 3 蜱虫叮咬致病元凶初步确定 致死率高达10%
- 4 卫生部发布“超级细菌”感染等两种疾病防治指南
- 5 日本在世界上首次用人类iPS细胞制成血小板
- 6 日研究人员利用血小板再生软骨组织
- 7 血小板的寿命由Bcl-xL决定
- 8 一种蛋白质能使血小板“延寿增量”

### 图片新闻



[>>更多](#)

### 一周新闻排行

### 一周新闻评论排行

- 1 2011年国家杰青基金建议资助名单公布
- 2 南科大教授李元杰:港教授是朱清时赶走的
- 3 专访:谢晓亮的科学人生
- 4 教育部公示科技研究重大项目拟资助项目
- 5 南方周末:寒门子弟为何离一线高校越来越远
- 6 教育部公示高校教学名师奖拟表彰人选
- 7 美媒:中国欲恢复科技超级大国地位
- 8 《自然和科学》:一本山寨杂志的国际玩笑
- 9 李文华院士:经费与收入挂钩值得商榷
- 10 朱清时:南科大明年3月招生可能暂停

[更多>>](#)

### 编辑部推荐博文

- 英语授课,面向研究生会更合理
- 结合亲身经历谈英文授课
- 高铁:降速vs降价
- 半生缘(18)——河岸之光
- 傻二小姐有话要说
- 我与内蒙古草原2:鄂尔多斯

[更多>>](#)

### 论坛推荐

- 三大牛人看外国文献的方法
- Microfacies of Carbonate Rocks(第二版)
- 沉积模型和定量地层学(英W-斯瓦尔扎克)
- SCI写作技巧
- Biotech Guide
- 沉积岩结构构造图册

[更多>>](#)

