

# Smith-Fineman-Myers综合征与GRIA3基因的连锁和突变分析

刘奇迹, 龚瑶琴, 陈丙玺, 郭辰虹, 李江夏, 郭亦寿

山东大学医学院医学遗传学教研室; 济南 250012

收稿日期 修回日期 网络版发布日期 接受日期

**摘要** 探讨GRIA3基因与中国山东Smith-Fineman-Myers综合征的连锁关系, 并分析SFMS患者GRIA3基因突变。采用PCR结合变性聚丙烯酰胺凝胶电泳方法, 分析GRIA3基因内多态位点与致病基因之间的连锁关系; 采用PCR扩增结合PCR产物直接测序方法检测GRIA3基因开放性阅读框架区域基因突变。GRIA3基因内多态位点分析表明, GRIA3基因与中国山东SFMS家系致病基因紧密连锁, 但在该基因开放性阅读框架区域内并未检测到导致疾病的基因突变。中国山东SFMS家系患者不是由于GRIA3基因编码区域基因突变所致。

**关键词** [Smith-Fineman-Myers综合征](#) [谷氨酸受体3基因\(GRIA3\)](#) [连锁分析](#) [突变分析](#)

分类号

## Abstract

## Key words

DOI:

通讯作者

## 扩展功能

### 本文信息

- ▶ [Supporting info](#)
- ▶ [PDF\(178KB\)](#)
- ▶ [\[HTML全文\]\(0KB\)](#)
- ▶ [参考文献](#)

### 服务与反馈

- ▶ [把本文推荐给朋友](#)
- ▶ [加入我的书架](#)
- ▶ [加入引用管理器](#)
- ▶ [复制索引](#)
- ▶ [Email Alert](#)
- ▶ [文章反馈](#)
- ▶ [浏览反馈信息](#)

### 相关信息

- ▶ [本刊中 包含“Smith-Fineman-Myers综合征”的 相关文章](#)
- ▶ 本文作者相关文章

- [刘奇迹](#)
- [龚瑶琴](#)
- [陈丙玺](#)
- [郭辰虹](#)
- [李江夏](#)
- [郭亦寿](#)