

## Leber氏病的PCR基因诊断\*

张丽珊, 黄鹰, 朱斌, 王世浚, 张志平, 李方园, 高静娟, 童绎

南京铁道医学院生物教研室, 210009; 福建医学院眼科教研室, 福州350005

收稿日期 修回日期 网络版发布日期 接受日期

**摘要** 本文报告了用PCR技术对线粒体DNA突变引起的人类Leber氏病的研究。此病患者的 mtDNA第11778位由G突变成A, 这种点突变使sfaNI酶识别位点消失, 因此可通过PC1t扩增此特异片段确定其酶切多态性。我们扩增了含sfaNI酶切识别位点在内的一段340bp的mtDNA, sfaNI酶将正常人的mtDNA切成190bp和150bp两片段, 而患者的mtDNA则保留完整的340bp, 关键词: 线粒体DNA, PCR, Leber氏病

**关键词**

**分类号**

**Abstract**

**Key words**

DOI:

通讯作者

### 扩展功能

#### 本文信息

- ▶ [Supporting info](#)
- ▶ [PDF\(0KB\)](#)
- ▶ [\[HTML全文\]\(0KB\)](#)
- ▶ [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 无 相关文章](#)
- ▶ 本文作者相关文章

- [张丽珊](#)
- [黄鹰](#)
- [朱斌](#)
- [王世浚](#)
- [张志平](#)
- [李方园](#)
- [高静娟](#)
- [童绎](#)