



2个Huntington病家系临床特征及CAG重复性分析

曹广娜¹, 包新华¹△, 卢红梅², 张晶晶¹, 马一楠³, 顾卫红⁴, 熊晖¹, 秦炯¹, 吴希如¹

(1.北京大学第一医院儿科, 北京100034; 2.江苏省淮安市妇幼保健院儿科, 淮安223002; 3.北京大学第一医院中心实验室, 北京100034; 4.卫生部中日友好医院神经内科, 北京 100029)

- [摘要](#)
- [参考文献](#)
- [相关文章](#)

Download: [PDF \(1407KB\)](#) [HTML \(0KB\)](#) Export: [BibTeX](#) or [EndNote \(RIS\)](#) [Supporting Info](#)

摘要

目的: 探讨Huntington病(Huntington disease,HD)的临床和遗传特征。方法: 对收集的2个中国汉族HD家系患者的临床资料进行综合分析, 应用聚合酶链式反应及基因扫描方法对其中9例家系成员的IT15基因的三核苷酸重复序列进行分析。结果: 在两个家系中确诊了6例患者(男女均有发病), 患者IT15基因的基因型均为杂合子, 致病CAG重复拷贝数介于40~78次。两个家系中子代较父代发病年龄提前, 家系2中可见发病年龄与CAG重复拷贝数呈负相关。6例患者中有1例为少年型HD, 其临床表现明显不同于成人型, 以肌张力障碍为主要表现。结论: HD是一种由CAG重复序列异常扩增所致的神经变性病, 存在遗传早现现象; 少年型HD的临床表现不同于成人型, CAG重复拷贝数与发病年龄及疾病严重程度有关。

关键词: [Huntington病](#) [基因](#) [三核苷酸重复](#) [早现](#) [遗传](#)

Abstract:

Keywords:

收稿日期: 2010-09-21;

通讯作者 包新华

引用本文:

曹广娜, 包新华, 卢红梅, 等. 2个Huntington病家系临床特征及CAG重复性分析[J] 北京大学学报(医学版), 2011, V43(2): 163-167

\$author.xingMing_EN, \$author.xingMing_EN, \$author.xingMing_EN, et al .[J] Journal of Peking University(Health Sciences), 2011, V43(2): 163-167

链接本文:

<http://xuebao.bjmu.edu.cn/CN/> 或 <http://xuebao.bjmu.edu.cn/CN/Y2011/V43/I2/163>

没有本文参考文献

Service

- [把本文推荐给朋友](#)
- [加入我的书架](#)
- [加入引用管理器](#)
- [Email Alert](#)
- [RSS](#)

作者相关文章

- [曹广娜](#)
- [包新华](#)
- [卢红梅](#)
- [张晶晶](#)
- [马一楠](#)
- [顾卫红](#)
- [熊晖](#)
- [秦炯](#)
- [吴希如](#)

[1] 韩娜¹, 姜保国², 王天兵², 张培训², 寇玉辉², 张殿英²△. 降钙素基因相关肽对大鼠成骨细胞表达转录因子RUNX2的影响[J]. 北京大学学报(医学版), 2011, 43(5): 652-656

- [2] 罗顺文;王峰;解志远;黄小科;卢一平△.汉族人群早泄与5-HTTLPR基因多态性相关性的研究[J]. 北京大学学报(医学版), 2011,43(4): 514-518
- [3] 汪云 △;李新;朱文丽.两个非综合征型唇腭裂家系染色体定位研究[J]. 北京大学学报(医学版), 2011,43(3): 333-337
- [4] 郭健;聂海瑜;王海芳;贾光△.不同修饰多壁碳纳米管诱导的细胞毒性及内质网相关基因表达[J]. 北京大学学报(医学版), 2011,43(3): 342-347
- [5] 唐小龙△;肖瑞;王云秀;何敏;谢婷;张成;刘思景 .神经元素3与成对盒基因4促进胰腺十二指肠同源框蛋白1诱导间充质干细胞向胰腺分泌细胞分化 [J]. 北京大学学报(医学版), 2011,43(3): 421-426
- [6] 高凌;李晓红;赵建晴;陆继红;朱佳石;△.MassARRAY单核苷酸多态性MALDI-TOF质谱基因分型法检测未成熟冬虫夏草子座中多个冬虫夏草菌突变基因型[J]. 北京大学学报(医学版), 2011,43(2): 259-266
- [7] 王晓慧△;雷军强;彭芝兰;杨永秀.△Np63基因表达与卵巢癌生物学行为的关系[J]. 北京大学学报(医学版), 2011,43(2): 304-306
- [8] 邓暄;赵红珊△;彭智;邓唯唯;李娜;郭帅;石太平.C17orf62诱导细胞死亡的作用及其机制[J]. 北京大学学报(医学版), 2011,43(2): 168-172
- [9] 张艳芝;熊晖△;王小竹;王硕;罗静;王静敏;姜玉武;常杏芝;潘虹;齐建光;李万镇;袁云;吴希如.假肥大型进行性肌营养不良患者的基因型、表型分析及随访研究[J]. 北京大学学报(医学版), 2010,42(6): 661-666
- [10] 陈廓;肖占森;侯淑琴;赵润田;刘岳峰;窦会东;李广平;陶晓明;李峰;周文郁;邱长春△.NINJ2基因多态性与房山地区汉族脑卒中易感强相关[J]. 北京大学学报(医学版), 2010,42(5): 498-502
- [11] 蔡志明△.泌尿生殖系统恶性肿瘤的基因组学研究[J]. 北京大学学报(医学版), 2010,42(4): 366-368
- [12] 徐涛;李晶;萧云备;刘振华;李清;王晓峰△.CMTM5通过下调HER2抑制前列腺癌的肿瘤行为[J]. 北京大学学报(医学版), 2010,42(4): 386-390
- [13] 陈卿;唐迅;余灿清;陈大方;田君;曹洋;范雯怡;曹卫华;詹思延;吕筠;郭晓霞;李立明;胡永华△.血管紧张素转换酶2基因多态性与苯那普利降压水平的关联性分析[J]. 北京大学学报(医学版), 2010,42(3): 293-298
- [14] 高文静;李立明△;曹卫华;詹思延;吕筠;逢增昌;陈卫健;汪韶洁;陈荣富;胡永华.遗传和环境对于男性开始吸烟影响的双生子研究[J]. 北京大学学报(医学版), 2010,42(3): 284-287
- [15] 张育军;何湘君△;刘玉京;张旗.MicroRNAs在唐氏综合征模型小鼠海马中的异常表达[J]. 北京大学学报(医学版), 2010,42(2): 173-178