



您的位置: [首页](#)>> 文章摘要

一例成骨不全 II 型高危胎儿的产前基因诊断

艾阳, 唐佳, 方群, 吴晓昀, 郭奕斌

510080 广州, 中山大学中山医学院医学遗传学教研室(艾阳、唐佳、吴晓昀、郭奕斌); 中山大学附属第一医院妇

郭奕斌, Email: guoyibin@mail.sysu.edu.cn

国家自然科学基金(30772069)

摘要: 目的 对广东一疑似致死性侏儒症或成骨不全 II 型的高危胎儿实施产前基因诊断, 以阐明胎儿骨发育缺陷, 预防患胎出生。方法 对经超声检查初诊为致死性侏儒症或成骨不全、已孕 25 周的高危胎儿, 在抽取脐血制备 DNA 模板, 分别对胎儿的 FGFR3 基因和 COL1A1 基因进行突变检测, 然后对所发现的突变进行分析和鉴定。结果 FGFR3 基因和 COL1A1 基因发现一典型的杂合错义突变(c. 3065 G>T, p. G1022V), 经查 HGMD 数据库证实为成骨不全 II 型的致病性突变。结论 胎儿为成骨不全 II 型患胎, 应及时终止妊娠(胎儿已经引产, 经复查证实与产前基因诊断结果完全一致)。(2) 在超声检查可疑时, 产前基因诊断可快速、有效对高危胎儿做出确诊, 为出生缺陷的预防提供技术保障。

关键词: 成骨不全; COL1A1 基因; 产前基因诊断

[评论](#) [收藏](#) [全文](#)

文献标引: 艾阳, 唐佳, 方群, 吴晓昀, 郭奕斌. 一例成骨不全 II 型高危胎儿的产前基因诊断[J/CD]. 中华临床医师杂志(电子版), 2012, 6(22): 6662-6666.

参考文献:

- [1] Marini JC, Forlino A, Cabral WA, et al. Consortium for osteogenesis imperfecta mutations in the alpha1(I) helical domain of type I collagen: regions rich in lethal mutations align with collagen triple helix assembly sites and glycosylation sites. Hum Mutat, 2007, 28:209-221. :[PubMed]
- [2] Gajko-Galicka A. Mutations in type I collagen genes resulting in osteogenesis imperfecta in humans. Acta Biochimica Polonica, 2002, 49: 433-441. :[PubMed]
- [3] Sillence DO, Senn A, Danks DM. Genetic heterogeneity in osteogenesis imperfecta. J Clin Invest, 1979, 63:101-116. :[PubMed]
- [4] Cabral WA, Chang W, Barnes AM, et al. Prolyl 3-hydroxylase 1 deficiency causes a bone disorder resembling lethal/severe osteogenesis imperfecta. Nat Genet, 2007, 39:359-363. :[PubMed]
- [5] 吴晓林, 顾鸣敏, 崔斌. 一例 I 型成骨不全家系的基因定位及突变检测. 上海交通大学学报医学版, 2007, 31(7): 702.
- [6] Monti E, Mottes M, Fraschini P, et al. Current and emerging treatments for the most severe forms of osteogenesis imperfecta. Ther Clin Risk Manag, 2010, 6:367-381. :[PubMed]
- [7] 郭奕斌, 潘宏达, 郭春苗, 等. 双错配碱基 ARMS 结合 RE 法快速检测 FGFR3 基因的突变超热点. 中华临床医师杂志(电子版), 2010, 2:5-8.
- [8] 王熙然, 窦京涛, 陆菊明. 成骨不全家系临床及基因特征研究. 北京: 中国人民解放军军医

期刊导读

6卷23期 2012年12月 [最新]



期刊存档

期刊存档

期刊订阅



在线订阅



邮件订阅



RSS

作者中心



资质及晋升信息



作者查稿



写作技巧



投稿方式



作者指南

编委会

期刊服务



建议我们



会员服务



广告合作



继续教育

文, 2008.

[9] Korkko J, Kuivaniemi H, Paassilta P, et al. Two new recurrent nucleotide mutation gene in four patients with osteogenesis imperfecta: about one-fifth are recurrent. *Hum Mutation*, 1997, 9:148-156. :[PubMed]

[10] 赵立梅, 陈小英, 潘玲. 超声诊断胎儿成骨不全一例[J/CD]. *中华医学超声杂志: 电子版*, 2010

[11] 徐忠建, 丁海霞, 鲁植艳, 等. 成骨不全的影像学表现与诊断. *武汉大学学报: 医学版*, 2010

[12] Morgan JA, Marcus PS. Prenatal diagnosis and management of intrauterine fracture. *Surv*, 2010, 65:249-259. :[PubMed]

论 著

大鼠在体心肌缺血再灌注损伤组织间液钙离子动态与胞膜L型电压依赖性钙通道表达
黄邵洪, 荣健, 刘子由, 刘海, 吴钟凯. . *中华临床医师杂志: 电子版*
2011;5(22):6538-6543.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

顽固性高血压的多个危险因素研究

冯强, 张亮清, 王巨芳, 张琳, 黄燕妮. . *中华临床医师杂志: 电子版*
2011;5(22):6544-6548.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

血清B型钠尿肽测定在糖尿病早期左心功能不全诊断中的应用

张麦叶, 明洁, 张南雁, 高彬, 姬秋和. . *中华临床医师杂志: 电子版*
2011;5(22):6549-6553.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

断层超声显像技术联合时间空间相关成像技术和四腔心平面头侧偏斜法在胎儿心脏畸形筛查中的初步研究
吴娟, 栗河舟, 丛娟, 王铭, 程国梅. . *中华临床医师杂志: 电子版*
2011;5(22):6554-6557.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

超声斑点追踪成像技术评价动脉导管未闭患者右心室收缩功能

高含, 谢明星, 方凌云, 李玉曼. . *中华临床医师杂志: 电子版*
2011;5(22):6558-6561.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

急性肺血栓栓塞症溶栓治疗致猝死二例分析及文献复习

李震南, 熊长明, 柳志红, 何建国, 倪新海, 程显声. . *中华临床医师杂志: 电子版*
2011;5(22):6562-6565.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

机械通气对急性胰腺炎大鼠肺组织病理及巨噬细胞炎性介质的影响

董春山, 徐志新, 陆姚, 余骏马. . *中华临床医师杂志: 电子版*
2011;5(22):6570-6575.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

射波手术平台治疗中晚期肝癌患者的疗效观察

王义善, 贾喜凤, 王园园, 杨柯, 杨桂青, 王东, 王珊珊. . *中华临床医师杂志: 电子版*
2011;5(22):6576-6579.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

实时组织弹性成像弹性特征量分析乙型肝炎后肝纤维化程度的初步探讨

杨红, 何云, 彭涛, 李智贤, 江健宁, 叶新平, 蒋长秀. . *中华临床医师杂志: 电子版*

2011;5(22):6580-6584.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[β-catenin、干细胞标志物Sox-2表达与结肠癌术后复发转移的关系](#)

李宁, 邓文英, 马懿辉, 陈小兵, 韩黎丽, 罗素霞. .中华临床医师杂志: 电子版
2011;5(22):6585-6589.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[重组人p53腺病毒注射液联合放疗治疗口腔鳞癌的近期疗效观察](#)

刘三霞, 胡敏, 陶冶, 王家志, 陈丽洁, 刘华蔚, 罗金超. .中华临床医师杂志: 电子版
2011;5(22):6590-6593.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[蟾蜍灵对前列腺癌PC3细胞增殖和凋亡的作用及其机制](#)

李锋, 马志方. .中华临床医师杂志: 电子版
2011;5(22):6594-6598.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[沉默信息调节因子2相关酶1表达与良性前列腺增生的相关性研究](#)

刘达琪, 杨冰, 果宏峰, 张祥华, 那彦群. .中华临床医师杂志: 电子版
2011;5(22):6599-6602.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[系统性红斑狼疮合并中枢神经系统结核感染11例临床分析](#)

杨华夏, 吕玮, 范洪伟, 刘晓清, 李太生. .中华临床医师杂志: 电子版
2011;5(22):6603-6607.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[首发抑郁症患者认知功能三个月随访研究](#)

杜巧荣, 左丽娜, 张红玲, 李素萍, 彭菊意, 张克让. .中华临床医师杂志: 电子版
2011;5(22):6608-6611.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[自体骨髓间充质干细胞移植治疗重型颅脑损伤的疗效观察](#)

肖以磊, 朱建新, 李忠民, 耿凤阳, 郭传军, 张志逊. .中华临床医师杂志: 电子版
2011;5(22):6612-6617.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[脑室内积血患者脑室灌注尿激酶剂量和时间的探讨](#)

杨帆, 申明峰, 姚宏伟, 陈轩. .中华临床医师杂志: 电子版
2011;5(22):6618-6621.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[重型再生障碍性贫血60例应用脐血与外周血造血干细胞移植的对比性研究](#)

葛林阜, 周芳, 余喆, 孔凡盛, 刘希民, 方圆, 解琳娜, 宋宁霞, 盛帅. .中华临床医师杂志: 电子版
2011;5(22):6622-6626.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[原因不明性不孕患者促排卵治疗方案的优选](#)

黄仲英, 李尚为, 马黔红. .中华临床医师杂志: 电子版
2011;5(22):6627-6630.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[子宫内膜异位症合并不孕患者息肉中血管内皮生长因子A与微血管密度的关系](#)

张玉凤, 王宁宁, 刘庆平, 廖桂莲, 黄诗华, 何冰, 江燕妮. .中华临床医师杂志: 电子版
2011;5(22):6631-6636.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[单一检测体系内外周血白细胞凋亡相关指标Annexin-V、PI的时相变化特征](#)

张立新, 陈亚宝, 叶军, 陆桃红, 林梅, 栾正云, 刘玲, 李林, 黄俊星, 吴正东. . 中华临床医师杂志: 电子版 2011;5(22):6637-6641.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[微创经伤椎椎弓根植骨附加伤椎椎弓根螺钉内固定治疗胸腰椎骨折](#)

黄剑峰, 宁锦龙, 易椿均, 植汉兴, 钟向球, 骆志明, 何木良, 党业天. . 中华临床医师杂志: 电子版 2011;5(22):6642-6647.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[TLR4基因小干扰RNA对缺氧复氧诱导肾小管上皮细胞凋亡的影响](#)

刘秀娟, 黄国明, 丁仲如, 涂晓文, 余燕燕. . 中华临床医师杂志: 电子版 2011;5(22):6648-6652.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[持续性冷生理盐水灌注全身性亚低温对大鼠心肺脑复苏效果的影响](#)

顾国嵘, 施东伟, 姚晨玲, 童朝阳. . 中华临床医师杂志: 电子版 2011;5(22):6653-6656.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[流式细胞微球阵列术检测肝癌组织中细胞因子水平及其意义](#)

李洁羽, 黎巧连, 彭峰, 谷伟伟, 黄传钟, 汤志伟, 陈强, 叶韵斌. . 中华临床医师杂志: 电子版 2011;5(22):6657-6661.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[一例成骨不全II型高危胎儿的产前基因诊断](#)

艾阳, 唐佳, 方群, 吴晓昀, 郭奕斌. . 中华临床医师杂志: 电子版 2011;5(22):6662-6666.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[家庭尿流率测定的变异性和节律性](#)

邓小林, 张黔, 关志忱. . 中华临床医师杂志: 电子版 2011;5(22):6667-6670.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[| 编委会](#) [| 联系我们](#) [| 合作伙伴](#) [| 友情链接](#) [|](#)

© 2013版权声明 中华临床医师杂志(电子版)编辑部
网站建设: 北京华夏世通信息技术有限公司 京ICP备0
北京市公安局西城分局备案编号: 110102000676