

综述

人类染色体22q11.2微缺失综合征发病机制的研究进展

周海燕;倪斌

410002 长沙市, 湖南省计划生育研究所省现代优生与技术重点实验室

收稿日期 2005-10-31 修回日期 网络版发布日期: 2006-5-23

摘要 22q11缺失综合征(22q11 deletion syndrome,22q11DS)是由染色22q11.21-q11.23缺失引起的遗传性综合征,其临床表现复杂,主要包括心脏、颅面、免疫等系统异常。22q11缺失产生的机制是缺失区域内低拷贝重复序列(low-copy-repetitives, LCR22s)之间的不对称重组。本文对其临床表现、发病机制、候选基因克隆等方面的近年进展进行了综述。

关键词 [22q11DS](#) [微缺失](#) [动物模式](#) [候选基因](#)

分类号

Progress on Pathological Mechanism of Human Chromosome 22q11 Deletion Syndrome

Zhou Hai -yan; Ni Bin

Hunan Provincial Key Laboratory of Birth Health, Family Planning Institute of Hunan Province, Changsha, China, 410002

Abstract A heterozygous deletion within chromosome 22q11.2 (del.22q11) is the genetic basis of the most common interstitial deletion syndrome, The clinical findings associated with del.22q11 are extensive and highly variable from patient to patient. Main features include congenital heart defects (CHD), characteristic facial appearance, immunodeficiency from thymic hypoplasia, velopharyngeal dysfunction. Recombination between mismatched homologous elements (LCRs) leads to the deletion of 22q11. The Clinical features、mechanism and candidate gene cloning of 22q11DS are reviewed.

Key words [22q11DS](#) [microdeletion](#) [animal models](#) [candidate genes](#)

DOI

通讯作者 倪斌 xdysjs@163.com

扩展功能

本文信息

▶ [Supporting info](#)

▶ [PDF\(176KB\)](#)

▶ [\[HTML全文\]\(0KB\)](#)

▶ [参考文献](#)

服务与反馈

▶ [把本文推荐给朋友](#)

▶ [加入我的书架](#)

▶ [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“22q11DS” 的相关文章](#)

▶ 本文作者相关文章

· [周海燕](#)

· [倪斌](#)