



首页

最新一期

期刊动态

过刊浏览

医学视频

在线投稿

期刊检索

期刊订阅

合作科室

您的位置: [首页](#)>> 文章摘要

## 成骨不全的分子遗传学研究进展

朱艳慧, 王晓春, 胡朝晖

510330 广州金域医学检验中心(朱艳慧、胡朝晖);中南大学湘雅医学院医学检验系(朱艳慧、王晓春)

胡朝晖, Email:huzh@kingmed.com.cn

关键词: 成骨不全

[评论](#) [收藏](#) [全](#)

文献标引: 朱艳慧, 王晓春, 胡朝晖. 成骨不全的分子遗传学研究进展[J/CD]. 中华临床医师杂志: 电子版, 2013

[复制](#)

参考文献:

[1] Forlino A, Cabral WA, Barnes AM, et al. New Perspectives on Osteogenesis Imperfecta. *Endocrinol*, 2011, 7:540-557. [[PubMed](#)]

[2] Sillence DO, Senn A, Danks DM. Genetic heterogeneity in osteogenesis imperfecta. *Genet*, 1979, 16:101-116. [[PubMed](#)]

[3] Glorieux FH, Rauch F, Plotkin H, et al. Type V Osteogenesis Imperfecta: a new form of disease. *J Bone Miner Res*, 2000, 15:1650-1658. [[PubMed](#)]

[4] Glorieux FH, Ward LM, Rauch F, et al. Osteogenesis Imperfecta Type VI: a form of bone disease with a mineralization defect. *J Bone Miner Res*, 2002, 17:30-38. [[PubMed](#)]

[5] Marini JC, Forlino A, Cabral WA, et al. Consortium for Osteogenesis Imperfecta mutation domain of type I collagen: regions rich in lethal mutations align with collagen binding sites for integrins and proteoglycans. *Hum Mutat*, 2007, 28:209-221. [[PubMed](#)]

[6] Canty EG, Kadler KE. Procollagen trafficking, processing and fibrillogenesis. *J Cell Sci*, 2005, 118:1341-1353. [[PubMed](#)]

[7] Krane SM. The importance of proline residues in the structure, stability and stability of proteolytic degradations of collagens. *Amino Acids*, 2008, 35:703-710. [[PubMed](#)]

[8] Lindahl K, Barnes AM, Fratzl-Zelman N, et al. COL1 C-propeptide Cleavage Site Mutation in Bone Mass Osteogenesis Imperfecta. *Hum Mutat*, 2011, 32:598-609. [[PubMed](#)]

[9] Faqeih E, Roughley P, Glorieux FH, et al. Osteogenesis imperfecta type III with i

期刊导读

7卷13期 2013年7月 [最新]

期刊存档

期刊存档

[查看目录](#)

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](#)

hemorrhage and brachydactyly associated with mutations in exon 49 of COL1A2. *Am J Med* 2005, 118:465-470. [\[PubMed\]](#)

[10] Lindahl K, Barnes AM, Fratzl-Zelman N, et al. COL1A1 C-propeptide cleavage site mutation causes high bone mass osteogenesis imperfecta. *Hum Mutat*, 2011, 32:598-609. [\[PubMed\]](#)

[11] Cabral WA, Makareeva E, Colige A, et al. Mutations near amino end of alpha 1(I) collagen cause combined osteogenesis imperfecta/Ehlers-Danlos syndrome by interference with N-propeptide processing. *Biol Chem*, 2005, 280:19259-19269. [\[PubMed\]](#)

[12] Makareeva E, Cabral WA, Marini JC, et al. Molecular mechanism of alpha 1(I)-osteogenesis imperfecta/Ehlers-Danlos syndrome: unfolding of an N-anchor domain at the N-terminal of the collagen triple helix. *J Biol Chem*, 2006, 281:6463-6470. [\[PubMed\]](#)

[13] Cheung MS, Glorieux FH, Rauch F. Natural history of hyperplastic callus formation in osteogenesis imperfecta type V. *J Bone Miner Res*, 2007, 22:1181-1186. [\[PubMed\]](#)

[14] Semler O, Garbes L, Keupp K, et al. A mutation in the 5' UTR of IFITM5 creates a stop codon and causes autosomal-dominant osteogenesis imperfecta type V with hyperplastic callus formation. *Hum Genet*, 2012, 131:349-357. [\[PubMed\]](#)

[15] Baldridge D, Schwarze U, Morello R, et al. CRTAP and LEPRE1 mutations in recessive osteogenesis imperfecta. *Hum Mutat*, 2008, 29:1435-1442. [\[PubMed\]](#)

[16] Baldridge D, Enington J, Weis M, et al. Generalized connective tissue disease in a mouse. *PLoS One*, 2010, 5:e10560. [\[PubMed\]](#)

[17] Marini JC, Cabral WA, Barnes AM. Null mutations in LEPRE1 and CRTAP cause severe osteogenesis imperfecta. *Cell Tissue Res*, 2010, 339:59-70. [\[PubMed\]](#)

[18] Willaert A, Malfait F, Symoens S, et al. Recessive osteogenesis imperfecta caused by mutations in the alpha 1(I) collagen gene: clinical documentation and identification of the splice form responsible for impaired hydroxylation. *J Med Genet*, 2009, 46:233-241. [\[PubMed\]](#)

[19] Wayne A, Cabral WA, Aileen M, Barnes AM, Adebawale Adeyemo, et al. A Founder Mutation in the alpha 1(I) Collagen Gene Causes Lethal Recessive Osteogenesis Imperfecta in 1.5% of West Africans and 0.4% of African Americans. *Am J Hum Genet*, 2012, 91:543-551. [\[PubMed\]](#)

[20] Pyott SM, Schwarze U, Christiansen HE, et al. Mutations in PPIB (cyclophilin B) disrupt procollagen chain association and result in perinatal lethal to moderate osteogenesis imperfecta phenotypes. *Human Molecular Genetics*, 2011, 20:1595-1609. [\[PubMed\]](#)

[21] Christiansen HE, Schwarze U, Pyott SM, et al. Homozygosity for a missense mutation in SERPINH1, which encodes the collagen chaperone protein HSP47, results in severe recessive osteogenesis imperfecta. *Am J Hum Genet*, 2010, 86:389-398. [\[PubMed\]](#)

[22] Alanay Y, Avaygan H, Camacho N, et al. Mutations in the gene encoding the RER protein HSP47 cause autosomal recessive osteogenesis imperfecta. *Am J Hum Genet*, 2010, 86:551-559. [\[PubMed\]](#)

[23] Christiansen HE, Schwarze U, Pyott SM, et al. Homozygosity for a Missense Mutation in SERPINH1, which Encodes the Collagen Chaperone Protein HSP47, Results in Severe Recessive Osteogenesis Imperfecta. *Am J Hum Genet*, 2010, 86:389-398. [\[PubMed\]](#)

[24] Ishikawa Y, Vranka J, Wirz J, et al. The rough endoplasmic reticulum-resident FKBP65 is a molecular chaperone that interacts with collagens. *J Biol Chem*, 2008, 283:3

[25] Homan EP, Rauch F, Grafe I, et al. Mutations in SERPINF1 Cause Osteogenesis Imperfecta. *Journal of Bone and Mineral Research*, 2011, 26:2798-2803. [[PubMed](#)]

[26] Becker J, Semler O, Gilissen C, et al. Exome Sequencing Identifies Truncating Mutations in SERPINF1 in Autosomal-Recessive Osteogenesis Imperfecta. *Am J Hum Genet*, 2011, 88:362-3

[27] Ai M, Heeger S, Bartels CF, et al. Osteoporosis-Pseudoglioma Collaborative Group. Molecular findings in osteoporosis-pseudoglioma syndrome. *Am J Hum Genet*, 2005, 77:741-

[28] Lapunzina P, Aglan M, Temtamy S, et al. Identification of a frameshift mutation in SERPINF1 in a patient with recessive osteogenesis imperfecta. *Am J Hum Genet*, 2010, 87:110-114. [[PubMed](#)]

## 综 述

### [β受体阻滞剂在抗心律失常治疗中的应用优势](#)

胡英, 徐蓉, 杨珍珍, 廖德宁. . *中华临床医师杂志: 电子版* 2013;7(11):4950-4952.

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

### [第二心脏发育区在心脏发育中的研究进展](#)

钱波, 莫绪明. . *中华临床医师杂志: 电子版* 2013;7(11):4953-4955.

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

### [晚期糖基化终产物与心力衰竭](#)

孙利娜, 李晓东. . *中华临床医师杂志: 电子版* 2013;7(11):4956-4959.

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

### [冠心病患者抗血小板药物的选择](#)

张佳慧, 袁晋青. . *中华临床医师杂志: 电子版* 2013;7(11):4960-4962.

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

### [生物起搏研究新进展](#)

李云灵, 孙勇. . *中华临床医师杂志: 电子版* 2013;7(11):4963-4965.

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

### [左心耳封闭术预防心房颤动患者脑卒中的研究新进展](#)

孟增慧, 韩江莉. . *中华临床医师杂志: 电子版* 2013;7(11):4966-4968.

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

### [造血干细胞移植治疗B细胞性淋巴瘤的研究进展](#)

吴小霞, 孙爱宁. . *中华临床医师杂志: 电子版* 2013;7(11):4969-4972.

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

### [乳腺癌影像学诊断研究进展](#)

陈武飞, 刘海泉, 滑炎卿. . *中华临床医师杂志: 电子版*

2013;7(11):4973-4976.

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

人前列腺癌移植瘤模型的建立

南淑良, 申锴, 胡兵. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(11):4977-4979.

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

三种常见的前列腺癌细胞系LNCap、PC3和DU145的生物学特性

林艳端, 申锴, 胡兵. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(11):4980-4982.

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

缺血后处理改善肾脏缺血-再灌注损伤的分子机制

叶冬波, 王春阳, 倪少滨. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(11):4983-4985.

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

非肌层浸润性膀胱癌的药物灌注治疗进展

吴意光, 刘萃龙. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(11):4986-4988.

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

HCV入胞相关受体的研究进展

朱震宇, 张绍庚, 王继涛, 孙百军. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(11):4989-4991.

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

NALP3炎性体在痛风发病中的作用

贺玲玲, 赵东宝. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(11):4992-4994.

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

转化医学在肝脏外科临床中的应用和发展

熊强, 邬叶锋, 赵登秋. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(11):4995-4997.

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

内源性神经干细胞与脑缺血后干细胞治疗

王学颖, 余丹. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(11):4998-5000.

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

正常小脑上脚交叉MRI表现的研究进展

马得廷, 柳澄. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(11):5001-5004.

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

依折麦布除降脂外的多效性研究进展

段瑞峰, 张基昌, 郭晶, 刘斌. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(11):5005-5007.

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

89SrCl2治疗转移性骨肿瘤的机制探讨及应用进展

张桃, 王雪梅, 张国建. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(11):5008-5010.

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

评价正畸治疗需要牙合指数的研究进展

陈骊, 吴海苗. . 中华临床医师杂志: 电子版  
2013;7(11):5011-5013.

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

益生菌对肠黏膜屏障损伤的保护及修复机制研究进展  
马锋振, 杨公利. . 中华临床医师杂志: 电子版  
2013;7(11):5014-5016.

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

孕期维生素D摄入对子代远期健康的影响  
王强, 沈影超. . 中华临床医师杂志: 电子版  
2013;7(11):5017-501.

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

围术期应激反应后行为改变的研究进展  
任芹, 许华. . 中华临床医师杂志: 电子版  
2013;7(11):5020-5022.

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

基于乳腺肿瘤细胞形态特征参数的乳腺癌诊断发展研究  
董敏, 马义德. . 中华临床医师杂志: 电子版  
2013;7(11):5023-5026.

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

多发性骨髓瘤遗传学异常的研究进展  
辛雪, 傅琤琤. . 中华临床医师杂志: 电子版  
2013;7(11):5027-5029.

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

KLF5转录因子对于人类癌症的重要作用及影响  
朱凯, 彭波, 刘敏. . 中华临床医师杂志: 电子版  
2013;7(11):5030-5031.

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

Toll样受体对调节性T细胞的调节作用  
张潮, 戎瑞明. . 中华临床医师杂志: 电子版  
2013;7(11):5032-5034.

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

不对称二甲基精氨酸与脑梗死及其危险因素的相关研究进展  
余瑞芳, 伏兵, 陈皆春. . 中华临床医师杂志: 电子版  
2013;7(11):5035-5038.

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

不对称二甲基精氨酸与脑梗死及其危险因素的相关研究进展  
余瑞芳, 伏兵, 陈皆春. . 中华临床医师杂志: 电子版  
2013;7(11):5035-5038.

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

血管性认知障碍的概念及影像学进展  
王凯悦, 王为珍. . 中华临床医师杂志: 电子版  
2013;7(11):5039-5042.

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

纳米碳在分化型甲状腺癌术中应用的研究进  
宁迹玉, 康杰, 樊友本. . 中华临床医师杂志: 电子版  
2013;7(11):5043-5045.

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

肝硬化患者肠道菌群的变化及基础概述

李娜, 陈世耀. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(11):5046-5048.

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

肌成纤维细胞与放射性颌骨骨坏死

宗春琳, 李小静, 杨阳, 田磊. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(11):5049-5051.

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

成骨不全的分子遗传学研究进展

朱艳慧, 王晓春, 胡朝晖. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(11):5052-5055.

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

股骨头坏死的保头治疗进展

李春会, 尚剑, 韩昕光, 毕郑刚. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(11):5056-5058.

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

基于CT数据的计算机辅助设计和制造技术在牙种植方案设计与种植义齿修复中应用的研究进展

粟荔, 费伟. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(11):5059-5061.

[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