



## 脊髓小脑共济失调第7型的临床特征及基因突变研究

1

摘要对一脊髓小脑性共济失调(Spinocerebellar ataxia, SCA)家系的患者进行临床特征及相关基因突变的病史采集,并对患者行视力、眼底血管造影、眼底拍照、视觉诱发电位、视网膜电图以及头颅MRI等分别扩增SCA1、SCA2、SCA3、SCA6、SCA7、SCA17及DRPLA基因的CAG重复序列,用8%变性聚丙烯酰胺行突变分析。结果2名患者主要表现为小脑性共济失调、视力下降、眼底视网膜色素变性、小脑和脑干变,而未发现SCA1、SCA2、SCA3、SCA6、SCA17及DRPLA基因突变。说明该家系为SCA7突变家系,S复拷贝数的异常扩增是其致病原因。

[存档文本](#)