

[趣味生物]发现帕金森病-新致病基因 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文

https://www.100test.com/kao_ti2020/177/2021_2022__5B_E8_B6_A3_E5_91_B3_E7_94_9F_c65_177547.htm 《自然遗传学》杂志2003年第一期日前刊登了上海第二医科大学附属瑞金医院乐卫东教授的研究论文，对发现帕金森病新的突变基因的研究结果进行了阐述。在长达5年的研究中，乐卫东和他领衔的课题组第一次在国际上发现了两个第二号染色体的蛋白基因为帕金森病新的突变基因，它能够调节多巴胺神经细胞的生长、发育和成熟，这一突变位点位于NR4A2，占有家族性病人的10%。多巴胺神经细胞在帕金森病中是重要角色，构成帕金森病发病的主要病理基础。课题组从多巴胺神经细胞与帕金森病的相关性入手，对201个病人进行了遗传性和基因突变等方面的分析，并选择了221个具有年龄、性别、种族可比性的帕金森病病人进行比较，结果发现基因突变在家族性帕金森病病人中有非常显著的意义。这个新发现的突变基因从两个方面对多巴胺神经细胞产生影响。首先，它在转基因细胞上引起多巴胺神经细胞功能下降，影响多巴胺神经细胞的生长、发育和成熟，导致多巴胺合成减少，这是一个致病基因。其次，对10%有遗传意义的病人进行载体实验发现，他们的淋巴细胞基因表达水平明显降低。这项研究成果的意义在于从遗传学的角度，对帕金森病进行筛选，并进行遗传学的辅助诊断、咨询以及治疗。100Test 下载频道开通，各类考试题目直接下载。详细请访问 www.100test.com