

2009考研西医冲刺：西医综合辅导讲义147考研 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文

https://www.100test.com/kao_ti2020/533/2021_2022_2009_E8_80_83_E7_A0_94_c73_533214.htm 基因诊断和治疗 1．基因诊断的概念和特点 基因诊断是指利用现代分子生物学和分子遗传学的技术方法，直接检测基因结构及其表达水平是否正常，从而对疾病作出诊断的方法。基因诊断的特点： 属于病因诊断，针对性强； 特异性高； 灵敏度高； 适用性强，诊断范围广。 2．基因诊断的常用技术方法 (1)核酸分子杂交技术 限制性核酸内切酶谱分析法是利用限制性核酸内切酶和特异性DNA探针来检测是否存在基因变异。百考试题，元旦快乐！ DNA限制性片段长度多态性分析人类基因组中，每200对碱基可发生1对变异，称DNA多态性。不少DNA多态性发生在限制性内切酶识别位点上，酶切水解该DNA片段就会产生长度不同的片段，称限制性片段长度多态性。 等位基因特异寡核苷酸探针杂交法 (2)聚合酶链反应(PCR) 根据待测基因两端的DNA序列设计出一对引物，经PCR反应将目的基因片段扩增出来，即可进一步分析判断致病基因的存在与否，并了解其变异形式。 (3)基因测序分离出有关基因，测定出碱基排列顺序，找出其变异所在，是最确切的基因诊断法。 (4)基因芯片又称DNA芯片、DNA阵列，是指将许多特定的寡核苷酸片段或基因片段作为探针，有规律地排列固定于支持物上，然后与待测的标记样品的基因按碱基配对原理进行杂交，再通过激光共聚焦荧光检测系统等对芯片进行扫描，并配以计算机系统对每一探针上的荧光信号作出比较和检测，从而迅速得出所要的信息。 3．基因诊断的应用 目前已

经应用于下列疾病的基因诊断：遗传病、肿瘤、感染性疾病、某些流行性疾病，判断个体对某种疾病的易感性，器官移植组织配型，法医学上个体识别和亲子鉴定等。

4. 基因治疗

(1)概念基因治疗是指用正常的基因整合入细胞基因组以校正和置换致病基因的一种治疗方法。

(2)基本程序

治疗性基因的选择 基因载体的选择包括病毒载体和非病毒载体。临床上多选用病毒载体，如逆转录病毒、腺病毒、腺病毒相关病毒等。

靶细胞的选择受体细胞包括体细胞和生殖细胞。目前基因治疗禁止使用生殖细胞，仅限于体细胞。

基因转移包括病毒介导的基因转移和非病毒介导的基因转移(物理方法+化学方法)。

外源基因表达的筛选利用载体中标记基因对转染细胞进行筛选。

回输体内。

百考试题编辑祝各位好运！ 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