

《骨骼系统罕见病研究》

图书基本信息

书名：《骨骼系统罕见病研究》

13位ISBN编号：9787560747682

10位ISBN编号：756074768X

出版社：韩金祥、周小艳 山东大学出版社 (2013-04出版)

版权说明：本站所提供下载的PDF图书仅提供预览和简介以及在线试读，请支持正版图书。

更多资源请访问：www.tushu000.com

书籍目录

绪论 骨骼系统罕见疾病 Acromioclavicular发育不良 Adams—Oliver综合征 A1—Awadi / Raas—Rothschild综合征 Apert综合征 Atelosteogenesis Bailer—Gerold综合征 Beukes家族性髋关节发育不良 Blomstrand型骨软骨发育不良 Boston型颅缝早闭 Braun—Tinschert型干骺端发育不良 Bruck综合征 Catel—Manzke综合征 CDAGS综合征 CHILD综合征 Christian型短指（趾）畸形 Conorenal综合征 Crouzon综合征 Cummin9型肢体弯曲 Currarino综合征 Desbuquois发育不良 Desmosterolosis Diastrophic发育不良 DMC综合征与SMC综合征 Eiken骨发育不良 Feingold综合征 Fuhrmann综合征 Geleophysic发育不良 Genochondromatosis Ghosal综合征 GMI—神经节苷脂储积病 Grebe型骨软骨异常增生症 Greig头骨畸形并多指（趾）综合征 Hajdu—Cheney综合征 Hanhart综合征 HEM骨发育不良 Kenny—Caffey综合征 Keutel综合征 Kniest发育不良 Kozlowski型脊椎干骺端发育不全 Kyphomelic发育不良 Langer肢中骨发育不良 Laurin—Sandrow综合征 Lenz—Majewski骨肥厚侏儒症 Leri—weill综合征 Maroteaux型肢端发育不全 Marshall综合征 Meier—Gorlin综合征 Miller综合征 Mononen型短指（趾） Muenke综合征 Nager综合征 Nievergelt综合征 Opsismodysplasia Osebold综合征 Osteoglophonic发育不良 Osteomesopyknosis Pakistani型脊柱骨骺干骺端发育不良 Pallister—Hall综合征 Pseudodiastrophic发育不良 Raine综合征 Ramon综合征 Roberts综合征 Robinow综合征 Saethre—Chotzen综合征 Savarirayan型肢中骨发育不良 Schimke型免疫—骨发育不良 schneckenbecken发育不良 Shprintzen—Goldberg综合征 Singleton—Merten发育不良 Stanescu型骨硬化 Stickler综合征 Strudwick型脊椎干骺端发育不良 Stuve—Wiedemann综合征 Torg—Winchester综合征 Torrance型致死性扁平椎骨发育不良 Townes—Brocks综合征 Weyers颅面骨发育不全 Yunis—Varon综合征 —甘露糖苷储积症 —甘露糖苷储积症 阿尔及利亚型脊椎干骺端发育不良 斑点状软骨发育异常 半乳糖唾液酸苷储积症 半肢骨骺发育异常 伴视椎—视杆营养不良的脊椎干骺端发育不全 波伦综合征 薄束骨发育不良 成骨不全 迟发性脊椎骨骺发育不全并渐进性关节病 尺骨—乳房综合征 脆弱性骨硬化 大脑—肋骨—下颌综合征 低磷酸盐血症性佝偻病 低磷酸酯酶症 顶骨发育不全 杜安—桡侧列综合征 短肋—多指（趾）综合征 短指（趾） 短指（趾）—智力障碍综合征 多发型骨骺发育不良 多发性骨性连接综合征 多发性关节脱位—身材矮小—颅面异形—先天性心脏缺损 多发性硫酸脂酶缺乏症 多发性内生软骨瘤病 多发性腕—跗骨骨质溶解 额鼻发育不良 耳—腭—指综合征 泛发性骨皮质增厚 范可尼贫血 非综合征型轴后多指（趾） 非综合征型轴前多指（趾） 腓骨发育不良并复杂性短指 斐弗综合征 干骺端顶部杯状发育不全 干骺端骨软骨发育不良 高血压伴短指（趾）畸形 宫内发育迟缓—干骺端发育不良—先天性肾上腺发育不全—生殖器异常 股骨发育不全—特殊面容综合征 股骨—腓骨—尺骨综合征 股骨头发育不良 骨发育异常并老年样皮肤营养不良 骨干髓质狭窄伴恶性纤维组织细胞瘤 骨硬化性发育不良 骨硬化症伴婴儿神经轴索发育不良 骨质疏松—假性神经胶质瘤综合征 海—韦综合征 郝—吉早衰综合征 …… 3M综合征 型并指 型黏脂症

章节摘录

版权页：插图： ~ 型发病是由编码 型前胶原蛋白的COL1A1和COL1A2基因突变所致。突变形式主要包括点突变、插入、缺失、重复、移码和剪接位点突变等，以COL1A1和COL1A2基因Gly被其他氨基酸替换为主。Gly替换的患者通常表现为严重的 ~ 型。这是因为较小的Gly是唯一能够镶嵌到胶原三股螺旋结构中心的氨基酸，能调节胶原三股螺旋立体空间构象，而大分子氨基酸却无法调节三股螺旋核心结构。因此，带有大量极性或电荷侧链的氨基酸替换后会扰乱三股螺旋的正常形成，干扰细胞中胶原的正常合成、分泌和细胞外胶原纤维的形成。相反，发生的移码突变、无义突变和RNA剪接突变，通过NMD途径使mRNA的稳定性下降，从而提前形成的终止密码子，导致翻译后的肽链长度缩短，最终使 型胶原合成数量减少（大约减少50%）。胶原数量减少但胶原结构没有发生改变，通常是表型较轻的 型。目前，已有过千种COL1A1和COL1A2突变位点被登录在人类胶原突变数据库里。2012年，Semler等和Cho等几乎同时发现V型OI由IFITM5基因（the gene encoding Interferon induced transmembrane protein 5）的5' UTR区突变引起，并发现了同一个突变位点（c.—14C>T）。该突变导致IFITM5基因N端插入5个氨基酸残基（Met—Ala—Leu—Glu—Pro），从而引起V型OI表型。常染色体隐性患者所占比例较少，不足10%，且致病基因较多。其发病原因主要为，与I型胶原相关基因的突变导致胶原翻译后过度修饰或胶原折叠、装配、分泌过程异常。Morello等构建了CRTAP基因（cartilage—associated protein）突变的小鼠动物模型，表现出严重的骨质疏松症。Morello和Barnes等又对COL1A1和COL1A2基因表现正常的成骨不全患者进行CRTAP基因检测发现了突变，首次证实了CRTAP与人的发病相关。通过实时定量PCR和Western印迹实验结果证实，CRTAP突变的患者的mRNA和蛋白表达水平比正常人明显下降。聚丙烯酰胺凝胶电泳实验结果显示，CRTAP缺失的I型胶原蛋白电泳迁移过程中有延滞现象。CRTAP在软骨细胞、成骨细胞、破骨细胞中均能表达，其缺失主要影响三股螺旋结构正常修饰，最终导致类骨质数量和骨的矿化速率受到一定影响。Cabral等发现OI患者 型胶原中的LEPRE1基因（leucine—and proline—enriched proteoglycan 1）发生突变。

《骨骼系统罕见病研究》

编辑推荐

《骨骼系统罕见病研究》由山东大学出版社出版。

《骨骼系统罕见病研究》

版权说明

本站所提供下载的PDF图书仅提供预览和简介，请支持正版图书。

更多资源请访问:www.tushu000.com