

分析。 **结果** 共观察到 16 种等位基因,等位基因片段长度范围为 166 bp~198 bp。基因型 58 种,包括男性 13 种,女性 45 种。其中 PD 组中男性 12 种基因型,女性 25 种基因型;对照组中男性 11 种基因型,女性 35 种基因型。女性中两组的杂合度相近,分别为 92.3%和 92.4%。病例-对照组间各等位基因频率分布有显著差异($\chi^2=25.11,df=15,P=0.048$)。其中 168 bp、170 bp、184 bp、186 bp 等位基因与 PD 正相关,分别使患 PD 的风险增加 10.15 倍,3.14 倍,2.30 倍和 10.77 倍。而 172 bp 和 182 bp 等位基因与 PD 发病风险负相关。MAOB 基因位于 X 染色体上,因此按性别分层可更好的反应各等位基因与 PD 的关系。按性别分层后,分析显示无论是男性还是女性,各等位基因在 PD 与患者组间的分布均有显著性差异(男性: $\chi^2=26.54,P=0.00018$;女性: $\chi^2=198.08,P=0.000001$);其中男性 PD 患者仅 184 bp 等位基因频率明显增加($\chi^2=17.54,P=0.00003$),182 bp 等位基因频率明显减少($\chi^2=9.10,P=0.026$)。女性 PD 患者中 168 bp、170 bp、186 bp、188 bp 等位基因频率明显增加(168 bp- $\chi^2=9.55,P=0.002$;170 bp- $\chi^2=5.30,P=0.021$;184 bp- $\chi^2=24.76,P=0.000001$;186 bp- $\chi^2=4.35,P=0.037$)。 **结论** MAOB 基因内含子 2 中(GT)_n 多态与散发性 PD 的发病风险有关。这种关联关系有性别差异。

脊髓小脑性共济失调分子遗传学诊断与临床应用

中山大学附属第一医院神经科(广州市,510010)谢秋幼 梁秀龄 李洵桦 徐琳 陈曦 汤其强

目的 研究分析脊髓小脑性共济失调的分子遗传学诊断及临床应用策略。 **方法** 对临床诊断为脊髓小脑性共济失调(SCA)的 36 个家系 43 例患者、38 例散发患者、60 名家系“健康”个体及 44 名正常对照,通过聚合酶链反应(PCR)对目前已经定位明确的 10 种亚型基因内含有三核苷酸重复(TNR)的片段进行扩增,并利用 ABI373 测序仪对异常等位基因片段进行 DNA 测序,聚丙烯酰胺凝胶电泳并图像分析软件计算其长度,推算所有正常和异常扩增等位基因内 TNR 重复次数。 **结果** 我国南方汉族人群中 SCA3 是最常见的类型,占 42%,其余分别为 SCA2 占 7.4%,SCA1 占 4.9%,SCA7 占 3.7%,SCA6 占 2.4%,SCA12 约占 1.2%,未检出 SCA8、SCA10、SCA17、DRPLA 患者。 **结论** 分子遗传学分析可确证 SCA 临床诊断和症状前诊断,是目前最重要的诊断策略。

肌萎缩侧索硬化者血浆和脑脊液谷氨酸改变以及利鲁唑对血浆谷氨酸的影响

神经科 樊汉青 蒋雨平
复旦大学附属华山医院(上海市,200040) 肾病实验室 朱秋毓

目的 了解肌萎缩侧索硬化患者血浆和脑脊液谷氨酸浓度改变,以及药物干预对谷氨酸水平的影响。 **方法** 应用 HPLC 方法对 ALS 患者进行血浆和脑脊液谷氨酸测定。 **结果** (1)患者血浆中存在兴奋性谷氨酸显著增高,谷氨酸浓度与性别、年龄、病程均无关。(2)利鲁唑治疗一月后,血浆谷氨酸浓度下降,而环磷酰胺治疗变化不明显。(3)脑脊液中谷氨酸浓度未见明显变化。 **结论** ALS 患者存在谷氨酸代谢异常,但谷氨酸可能不是 ALS 致病的唯一途径。