

Southern 杂交, 根据 DNA 片断大小确定 *FMR-1* 基因为全突变或前突变。结果: 59 位儿童中发现 3 例脆性 X 综合征患者, 其中 1 例为 *FMR-1* 基因全突变和前突变的嵌合体。结论: PCR 扩增可以用于男性人群的筛查。PCR 可疑者应该用 Southern 杂交技术进一步明确诊断。而对于临床可疑的或者有阳性家族史的女性则必须用 Southern 杂交进行诊断。

关键词: 脆性 X 综合征; PCR 扩增; 同位素 Southern 杂交; 智力低下

脐血铁蛋白浓度与婴儿脑干听觉诱发电位之间的关系

楼金环¹ 邵洁¹ 朱东波² 史亚萍³ 伊秀荣⁴ 赵正言¹

1 浙江大学医学院附属儿童医院 (310003)

2 浙江省永康市妇幼保健医院 (321300)

3 浙江省富阳市妇幼保健医院 (311400)

4 浙江省湖州市妇幼保健医院 (313000)

铁缺乏是全球最常见的营养性疾病之一。铁缺乏好发于孕妇、婴儿及儿童, 尤其是发展中国家。据估计将近 50% 孕妇存在贫血, 在婴儿 10%~25% 存在缺铁性贫血, 而铁缺乏的比例可高达 50%。铁缺乏不仅会引起血色素的改变、生长发育延缓、免疫功能下降, 还会影响婴儿大脑发育和认知行为的发展。Lozoff 等报道婴儿时期缺铁性贫血即使在贫血纠正多年后, 某些特殊认知行为如空间记忆、选择性回忆等仍落后于婴儿时期没有贫血的儿童。婴儿时期缺铁性贫血对大脑发育影响的生物学机制可能与以下有关 1. 铁缺乏会造成中枢神经系统髓鞘化受损; 2. 铁缺乏会影响脑内神经递质代谢异常, 尤其是多巴胺递质系统; 3. 铁缺乏会引起大脑局部区域的代谢障碍例如海马结构。铁缺乏同样可以发生在生命早期, 例如胎儿期及新生儿期。最近文献报道出生时脐血铁蛋白低于 76 $\mu\text{g/L}$ 的患儿 5 岁时的语言能力、运动能力的发育都明显迟于出生时脐血血清铁蛋白水平在 76~187 $\mu\text{g/L}$ 者。新生儿时期铁状态低下是否会对婴儿脑干听觉诱发电位产生影响, 未见文献报道。本研究拟通过调查浙江三地区脐血铁蛋白水平, 并探讨脐血铁蛋白水平与婴儿脑干听觉诱发电位之间的关系。