

只有部分 mtDNA 进入初级卵母细胞中，形成了异质性水平相差很大的卵母细胞群；受精后受精卵经历卵裂和胚胎发育，最终仅有几个拷贝的 mtDNA 分子进入新生儿的组织细胞中<sup>[6-8]</sup>。因此，同一母系家族成员间的疾病表型和同一患者组织间的突变负荷常会迥然不同。体细胞每经历一次有丝分裂，mtDNA 会随着线粒体一起被随机分配到子代细胞中，由此，组织中 mtDNA 的突变负荷会随组织细胞分裂而变化。由于以上复杂的发病机制，使线粒体遗传病的突变与疾病表型之间的密切关系至今仍显得扑朔迷离。

由于线粒体疾病临床表现复杂，需与许多疾病进行鉴别，使诊断有一定难度，是导致本研究总阳性率不高的主要原因。对于检测线粒体常见突变筛查而言，MLPA 法不失为一种简单、快捷的分子检测方法。对于可疑阳性的标本，由于 MLPA 无法判断是否为杂质性突变，仍然需要通过其他方法如测序等进行验证。

## 参考文献

[1] Schouten JP, McElgunn CJ, Waaijer R, et al. Relative quan-

tification of 40 nucleic acid sequences by multiplex ligation-dependent probe amplification [J]. Nucleic Acids Res, 2002, 30: e57.

- [2] 陈竺. 医学遗传学 [M]. 北京: 人民卫生出版社, 2002: 158-159.
- [3] A human mitochondrial genome database [DB/OL]. [2012-12-7]. <http://www.mitomap.org/MITOMAP>.
- [4] DiMauro S, Schon EA. Mitochondrial respiratory-chain diseases [J]. N Engl J Med, 2003, 348: 2656-2668.
- [5] 陈刚, 杜卫东, 曹慧敏. 线粒体 DNA 突变与相关人类疾病 [J]. 遗传, 2007, 29: 1299-1308.
- [6] Chinnery PF, Howell N, Lightowers RN, et al. MELAS and MERRF. The relationship between maternal mutation load and the frequency of clinically affected offspring [J]. Brain, 1998, 121: 1889-1894.
- [7] Howell N, Chinnery PF, Ghosh SS, et al. Transmission of the human mitochondrial genome [J]. Hum Reprod, 2000, 15: 235-245.
- [8] Cao L, Shitara H, Horii T, et al. The mitochondrial bottleneck occurs without reduction of mtDNA content in female mouse germ cells [J]. Nat Genet, 2007, 39: 386-390.

(收稿日期: 2013-01-29)

· 医学新闻 ·

## 北京协和医院第五届转化医学国际大会在京举行

北京协和医院第五届转化医学国际大会 2013 年 1 月 15 日至 19 日在京召开。在开幕式上，我院与美国加州大学旧金山分校 (UCSF) 签署了联合开展转化医学研究的合作意向书。近 600 位中外嘉宾在会上共同探讨中国转化医学的未来发展之路。

北京协和医院与 UCSF 的合作意向是在 2011 年该校总校长苏珊女士访问协和期间达成的。去年以来，双方先期启动了转化医学科研人才的培养。受医院“百人计划”资助的青年骨干已前往该校学习，经遴选的 30 名科研骨干正在参加由 UCSF 提供的临床与转化研究在线培训课程。此次双方签署合作协议，是在 2012 年合作谅解备忘录的基础上进一步细化合作框架。双方决定建立高层互访机制，联合培养转化医学高端人才，并在共同感兴趣的肿瘤、代谢性疾病、免疫疾病及罕见病等的转化研究上开展深入合作。

北京协和医院院长赵玉沛院士说，中美联手合

作开展转化医学，对把协和转化医学中心建成国家级、国际化和高水平的转化医学平台具有重要意义。

卫生部刘谦副部长说，建立和完善国家医学科技创新体系、大幅度提高创新能力是我国医学科技发展“十二五”规划的重要任务。协和与 UCSF 联手开展国际合作，必将加快中国转化医学研究的步伐，提高我国科技的自主创新能力。

此次国际大会持续一周。以 64 场高端学术报告为代表，充分展示了中外专家在转化医学研究方面取得的新进展，为双方增进了解、寻求深入合作领域奠定了坚实基础。会议期间还举行了 2013 年中青年科研基金立项终审答辩会。在全院营造了良好的科研氛围，展示出协和中青年骨干的科研潜力和创新热情。

(北京协和医院党委综合办 段文利)