



周產期會訊

第一一九期
2006年1月

發行人:徐振傑 電話:(02)2381-6198 郵政劃報帳號:12420668
秘書長:李建南 手機:0911-366551 戶名:中華民國周產期醫學會
會訊主編:施景中 傳真:(02)2381-4234 會址:台北市常德街一號景福館2樓203室
http: www.tsop.org.tw
E-mail: tsop@mail.hato.com.tw



Non-fluorescent capillary gel electrophoresis-based quantitative assay for microdeletion syndrome-The practical application in Prader-Willi syndrome

台大醫院基因醫學部—蘇怡寧醫師

Abstract

Prader-Willi syndrome (PWS) is a complex genetic disorder that arises from lack of expression of paternally inherited genes known to be imprinted and located in the chromosome 15q11.2-q13 region. The small nuclear ribonucleoprotein polypeptide N (*SNRPN*) is a candidate gene for this syndrome. It is caused by microdeletions of 15q11.2-q13 (70%), maternal uniparental disomy (UPD) (25%) or imprinting center defect (<5%). To distinguish the particular mechanisms in PWS patients, it is important in determining familial recurrence and transmission risks. Current genetic differential tests can identify a diagnostic abnormality, but they are labor-intensive and cost-expensive. To calculate the total *SNRPN* gene dosages, we developed a specific multiplex competitive PCR protocol by simultaneously amplifying the *FGFR2* gene (on chromosome 10q), the *KRIT1* gene (on chromosome arm 7q), and the *SNRPN* gene. A total of 24 patients with PWS as well as 205 control individuals from general population were analyzed. By running capillary gel electrophoresis, 12 of the PWS patients with one copy number of *SNRPN* gene could be identified unambiguously. Its sensitivity and specificity for the microdeletions

detection is the same as FISH analysis with 100% concordance. The reliability of the novel methodology demonstrated its relative speed and the inexpensive cost of the procedure as a significant tool in clinical genetic diagnosis. We demonstrated that multiplex PCR amplification coupled with non-fluorescent capillary gel electrophoresis to apply for the detection of genomic microdeletions is a simple and cost-effective technique for analysis of relative quantification in a single assay and will be a competitive alternative to FISH in the evaluation of microdeletion syndromes.

中文摘要

單一族群羊水幹細胞同時具有間葉系幹細胞與神經幹細胞之特性
國泰醫院—蔡明松主任

人類間葉系幹細胞 (human mesenchymal stem cell, hMSC) 在早期的胚胎分化中扮演器官之形成、發育及修復的重要角色，然而隨著胎兒的成長，其數量漸漸的減少，在成人的個體中潛伏在各個器官中擔任修復及再生之工作。目前間葉系幹細胞來源以成人骨髓為主要來源，但是在胎兒的骨髓、肝臟、臍帶血、胎盤、及成人的週邊血液都曾被成功的培養出來。我們於2004年6月在Human Reproduction發表了以首創之二階段培養方法將羊水間葉系幹細胞 (amniotic fluid-derived mesenchymal stem cells, AFMSCs) 成功的從羊水中做分離培養及增



目的進一步將羊水幹細胞(amniotic fluid-derived stem cells, AF-SCs)以稀釋的方式(limiting dilution)取得單一族群之羊水幹細胞(single cell-derived clonal AF-SCs)，我們發現此單一族群的細胞具有胚胎幹細胞之NANOG及POU5F1基因的表現。另外，此細胞除了表現間葉系幹細胞的分化潛能如分化為中胚層脂肪細胞及成骨細胞之外，其細胞也可表現不同神經細胞之型態與標誌，如表現NES之Neural precursor、表現TUBB3及NeuN之early neuron、表現NEFH之mature neuron、表現GalC之oligodendrocyte、與表現GFAP之mature astrocyte，因此初步認為此單一族群的細胞亦具有分化為外胚層神經細胞之特性。更進一步利用HPLC分析顯示引導分化為神經細胞的羊水幹細胞會釋放

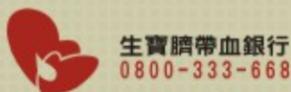
出dopamine，所以此細胞可分化為具有功能性神經細胞之能力，因此對於未來治療人類退化性神經系統疾病應該具有較大之潛力。總之單一族群羊水幹細胞的培養證實了羊水中具有多潛能性之幹細胞，因此本研究開創了人類幹細胞來源之新旅程，相信對未來人類幹細胞的研究及醫學上之運用，羊水幹細胞將扮演著重要的角色並開創更廣闊的前景。

關鍵詞：間葉系幹細胞，羊水幹細胞。

業績第一

臍帶血市佔率超過50%

贊助單位：



生寶臍帶血銀行
0800-333-668

活動預告

—詳細課程內容請上學會網站查詢—

1. 三月份月例會

時間：3月19日星期日

地點：台大醫院新大樓診療大樓五樓(嬰兒室)——婦產部討論室
(台北市中山南路七號；入大門請直走到底，在大壁畫後搭乘電梯)

院所：長庚醫院；演講者：Dr.吳佩如、謝景璋

題目：Congenital diaphraghernia into pericardial space without pulmonary hypoplasia

院所：壠新醫院；演講者：Dr.蕭慶華

題目：Taiwan Fetal Medicine Foundation

2. 北區基礎護理人員-高危險妊娠課程

時間：4月8-9日

地點：台大醫院醫學大學5樓502講堂
(台北市中山南路七號)

3. 南區基礎護理人員-高危險妊娠課程

時間：4月29-30日

地點：高雄榮民總醫院會議中心



中華民國周產期醫學會

100 台北市常德街一號景福館2樓203室

電話：(02)2381-6198、0911-366551

傳真：(02)2381-4234

印刷品