

·病例报告·

1 例眼皮肤白化病Ⅳ型 SLC45A2 基因的新突变

李静¹ 张李钰² 车凤玉² 黄博³ 陈曦¹ 郑延静¹ 刘佳姝¹ 丁欣强¹¹西安市儿童医院皮肤科, 西安 710003; ²西安市儿童医院 陕西省儿科疾病研究所, 西安 710003; ³西安市儿童医院检验科, 西安 710003

通信作者: 丁欣强, Email: 499161644@qq.com

基金项目: 西安市卫生健康委员会科研项目 (2021qn05)

DOI: 10.35541/cjd.20230139

A novel mutation of the SLC45A2 gene in a case of oculocutaneous albinism type IV

Li Jing¹, Zhang Liyu², Che Fengyu², Huang Bo³, Chen Xi¹, Zheng Yanjing¹, Liu Jiashu¹, Ding Xinqiang¹¹Department of Dermatology, Xi'an Children's Hospital, Xi'an 710003, China; ²Shaanxi Research Institutefor Pediatric Diseases, Xi'an Children's Hospital, Xi'an 710003, China; ³Department of Clinical Laboratory,

Xi'an Children's Hospital, Xi'an 710003, China

Corresponding author: Ding Xinqiang, Email: 499161644@qq.com

Fund program: Youth Cultivation Project of Xi'an Health Commission (2021qn05)

DOI: 10.35541/cjd.20230139

患儿,女,56 d龄,足月顺产,出生体重 3.1 kg。出生时头发、眉毛及全身毛发呈金棕色,生长过程中,头发逐渐变为浅金色,全身皮肤粉红色,眼球淡灰色,畏光,斜视伴眼球震颤(图1)。父母表型均正常,非近亲婚配,孕期无用药史及不良环境接触史,否认白化病及其他遗传病病史,否认类似表现家族史。暂未行相关辅助检查。

基因检测:经西安市儿童医院医学伦理委员会批准



图1 眼皮肤白化病Ⅳ型患者临床表现 头发及眉毛金黄色,面部皮肤粉红色,眼球淡灰色,斜视

(20230011)并由先证者父母签署知情同意书,对先证者进行全外显子组高通量测序,后对该家系采用 Sanger 测序验证。结果显示,SLC45A2 基因 c.478G>C (p.D160H) 和 c.115A>C (p.S39R) 复合杂合变异,先证者父亲携带 c.478G>C (p.D160H) 杂合变异,先证者母亲携带 c.115A>C (p.S39R) 杂合变异(图2)。

诊断:眼皮肤白化病(oculocutaneous albinism, OCA)-Ⅳ型(OMIM:606574)。

治疗:未予特殊治疗,嘱患儿注意防晒。目前仍在随访中。

讨论 OCA 是一种罕见的单基因遗传病,与控制黑色素合成和转运过程中的基因突变有关,其主要特征是皮肤、头发和/或眼睛产生的黑色素减少^[1]。本例患儿临床表现为浅金色头发,粉红色皮肤,虹膜半透明,斜视伴发眼球震颤,携带 SLC45A2 基因 c.478G>C (p.D160H) 和 c.115A>C (p.S39R) 复合杂合变异,且该复合变异导致的 OCA-Ⅳ的病例在国内外尚未见文献报道。

截止 2021 年 4 月,人类基因突变数据库中共收录与

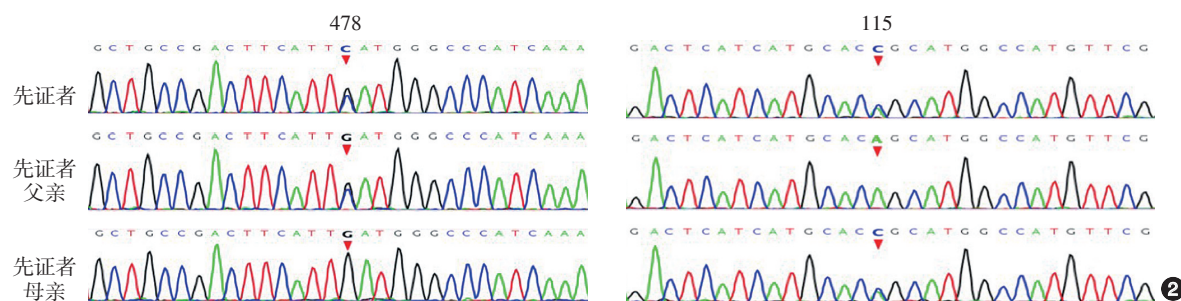


图2 眼皮肤白化病Ⅳ型患者家系 SLC45A2 基因测序结果 先证者携带 c.478G>C (p.D160H) 和 c.115A>C (p.S39R) 复合杂合变异,父亲携带 c.478G>C (p.D160H) 变异,母亲携带 c.115A>C (p.S39R) 变异

OCA 相关的变异 181 个。本例患儿所携带的 SLC45A2 基因 c.478G>C (p.D160H) 错义变异, 已有文献报道及数据库收录^[2-4]。Zhong 等^[3]对 114 例无亲缘的中国非综合征 OCA 患者进行测序, 3 例携带该变异, 其中 1 例表现为浅金色头发、白色皮肤、半透明虹膜的患者同时携带 c.133A>G (p.Arg45Gly) 变异, 另外 2 例皮肤白化病患者分别携带 c.1273del 及 c.869dupA。Xue 等^[4]报道了 1 例携带该变异和 c.1456G>A 变异的患者, 表现为白发、白眉和白睫毛、棕色虹膜和白色皮肤, 视网膜色素沉着减少, 视网膜中央凹发育不全。先证者携带的 c.115A>C (p.S39R) 错义突变为新发突变位点, 未见文献报道及数据库收录。先证者 SLC45A2 基因上携带的 2 处变异, 经 Sanger 测序验证发现, 受检者父亲携带 c.478G>C (p.D160H) 杂合变异, 母亲携带 c.115A>C (p.S39R) 杂合变异, 符合常染色体隐性遗传规律。

本研究通过全外显子测序技术诊断了 1 例 OCA-IV 型患儿, 且发现了 1 种新的复合杂合突变, 丰富了 OCA-IV 型基因的突变谱。

利益冲突 所有作者均声明无利益冲突

参 考 文 献

- [1] Grønskov K, Ek J, Brøndum-Nielsen K. Oculocutaneous albinism [J]. Orphanet J Rare Dis, 2007,2:43. doi: 10.1186/1750-1172-2-43.
- [2] Wei AH, Yang XM, Lian S, et al. Genetic analyses of Chinese patients with digenic oculocutaneous albinism [J]. Chin Med J (Engl), 2013,126 (2):226 - 230. doi: 10.3760/cma.j.issn.0366-6999.20121104.
- [3] Zhong Z, Gu L, Zheng X, et al. Comprehensive analysis of spectral distribution of a large cohort of Chinese patients with non-syndromic oculocutaneous albinism facilitates genetic diagnosis [J]. Pigment Cell Melanoma Res, 2019,32 (5):672-686. doi: 10.1111/pcmr.12790.
- [4] Xue JJ, Xue JF, Xue HQ, et al. Identification of a novel SLC45A2 mutation in albinism by targeted next-generation sequencing [J]. Genet Mol Res, 2016,15 (3):gmr.15038743. doi: 10.4238/gmr.15038743.

(收稿日期:2023-03-10)

(本文编辑:刘经纬 颜艳)

中华皮肤科杂志

