

Leber氏遺傳性視神經病 變粒線體基因之基因型漂變

顏美媛 劉榮宏 魏耀揮*

本文報告一例Leber氏遺傳性視神經病變病人粒線體基因11778突變在五年之間從異質變為同質。五年前病人的哥哥兩眼突然喪失視力，經粒線體基因檢查證實罹患Leber氏遺傳性視神經病變，為11778點突變。當時本病人也接受檢查，視力、

色覺及眼底都正常，粒線體基因檢查為異質11778點突變。五年後本病人也發病，兩眼突然喪失視力。再次的粒線體基因檢查發現為同質11778點突變。

智慧藏

投稿日期：88年9月3日，接受日期：89年9月2日

台北榮民總醫院 眼科部
細胞暨分子生物研究室

國立陽明大學醫學院

眼科

*國立陽明大學生命科學院生物化學研究所

連絡人及抽印本提供：顏美媛 台北市石牌路二段201號