

角膜营养不良 (TGFB1变异) 基因检测

角膜营养不良是一种遗传性眼疾，特征是角膜的透明度和视力逐渐下降。

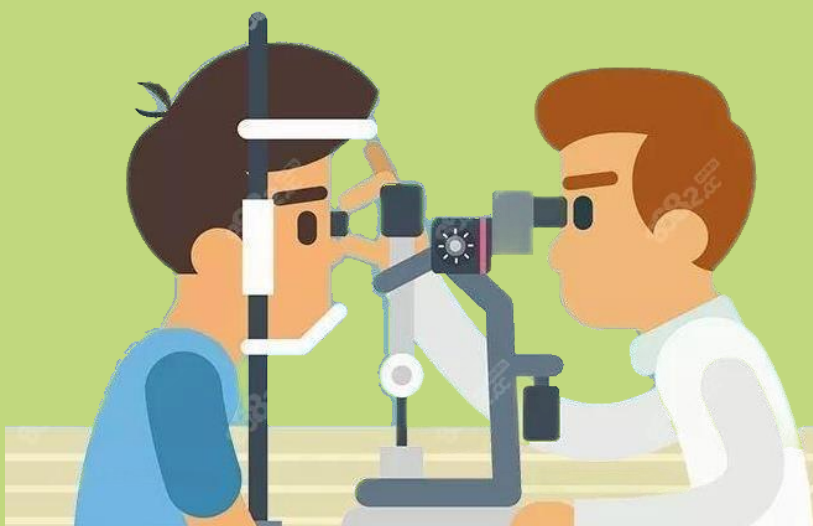
角膜营养不良患者进行近视镭射手术，术后会造成角膜产生斑点并导致视力更加恶化。

TGFB1变异基因检测可以作为术前评估。

适用人群：

有意向做近视镭射手术人群

TGFB1 基因 (Transforming Growth Factor Beta Induced Gene) 在角膜营养不良的发展中扮演重要角色。TGFB1 基因位于人类染色体 5q31，表现称为 TGFB1 蛋白的细胞外基质蛋白质。在角膜基质中参与细胞粘附、迁移和细胞外基质的维持。TGFB1 基因的点突变可以导致 TGFB1 蛋白的结构改变，使其更容易聚集并在角膜基质中形成不溶性沉积物。



TGFB1变异检测可协助角膜营养不良确诊

防止近视镭射手术导致视力恶化

检体需求



口腔黏膜细胞
或8-10mL全血
(紫头管采集)

分析范围



1 个基因
(6 个变异位点)

检测技术



定量PCR

检测基因变异



单点变异分析

检测时间



10个工作日

