

• 系統編號	RC8804-0018		
• 計畫中文名稱	人類運動元存活決定基因起動子的研究		
• 計畫英文名稱	Promoter Analysis of Human Survival Motor Neuron (SMN) Gene		
• 主管機關	行政院國家科學委員會	• 計畫編號	NSC87-2314-B038-033
• 執行機構	台北醫學院細胞及分子生物研究所		
• 本期期間	8608 ~ 8707		
• 報告頁數	0 頁	• 使用語言	英文
• 研究人員	張淑芬 Chang, Shwu-Fe		
• 中文關鍵字	啓動子活性；脊髓肌肉萎縮症；運動元存活決定基因		
• 英文關鍵字	Promoter activity ; Spinal muscular atrophy ; Survival motor neuron		
• 中文摘要	<p>運動元存活決定基因(Survival motor neuron gene,SMN)的缺失已知與人類脊髓肌肉萎縮症(Spinal muscular atrophy,SMA)之發生有關。此基因已知位在人類第五條染色體的 q13 區域上,約延伸有 20kb 的長度。同時在此區域內存在著兩個相似性非常高的運動元存活決定基因序列,分別位於近染色體中央節(Centromeric)及末端(Telomeric)部位,稱為 SMNc 以及 SMNt。二者均由八個表現序列(exon)所構成,唯二者在某些區域存在者些許的差異,其中以 SMNt 為具有活性的運動元存活決定基因。本計畫主要以引子延伸法訂出 SMNt 基因的轉錄啓始位置為距該基因轉譯啓始密碼上游約 35bp 的位置上。並且在該位置的上游約 9bp 的區域,存在者典型之 TATA box 基因序列。此外,我們亦比較一老鼠腎上腺嗜鉻腫瘤 PC12 細胞株於一神經生長因子誘發進行分化為神經細胞後,此基因表現的改變情形。</p>		
• 英文摘要	<p>Survival motor neuron (SMN) gene has been identified to be the disease causing gene for human spinal muscular atrophy (SMA), a recessive genetic disorder. There are two sets of SMN gene located on the human chromosome 5, which are the telomeric copy SMNt and the centromeric copy SMNc. There are 8 exons spanning almost about 20kb long DNA for the SMN gene. In this project, we have identified the transcription initiation site of the SMNt gene to the position at 35bp upstream of the ATG translational initiation site. Further 9bp upstream, a TTAA sequence was expected to be the core promoter region of this gene. We have also analyzed the SMN gene expression in a rat pheochromocytoma PC12 cells in response to a nerve growth factor induced cell differentiation forward to the neuronal lineage cell.</p>		