



QK1907048

邮发代号: 46-283

# 分子诊断与治疗杂志

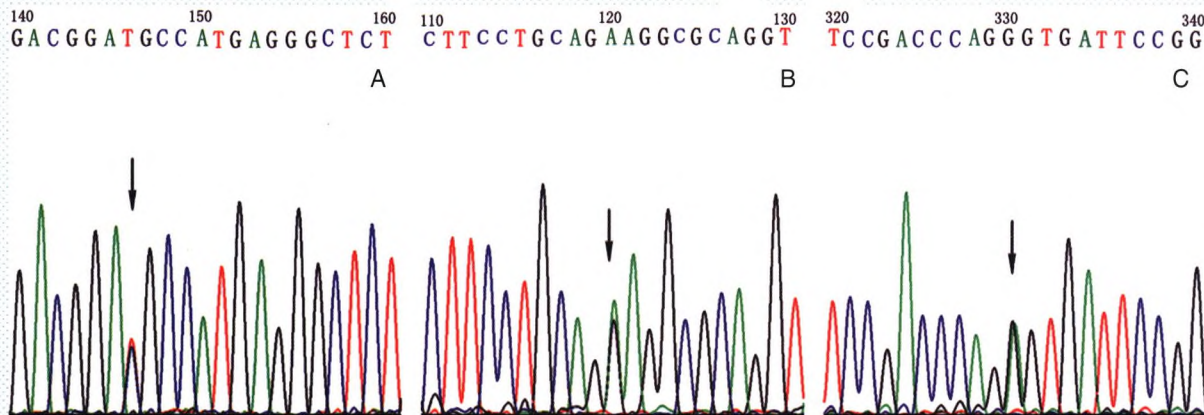
FENZI ZHENDUAN YU ZHILIAO ZAZHI

2019年3月 第11卷 第2期 总第60期

JOURNAL OF

MOLECULAR DIAGNOSTICS AND THERAPY

Volume 11 Number 2 March 2019



A: 第1外显子启动子区 c.46 C>T 杂合突变; B: 第13号外显子 c.1561G>A 杂合突变; C: 第14号外显子 c.1681 G>A 杂合突变。

图(P88) FXII基因突变测序结果

Figure(P88) The sequencing results of factor XII gene mutation

中山大学 主管

中国科技核心期刊(中国科技论文统计源期刊)

中国核心期刊(遴选)数据库收录期刊

中国期刊全文数据库全文必录期刊

中国学术期刊综合评价数据库统计源期刊

中文生物医学期刊文献数据库CMCC收录期刊

中国生物医学期刊引文数据库CMCI收录期刊

中国学术期刊影响因子年报统计源期刊

ISSN 1674-6929



9 771674 692198



万方数据

# 分子诊断与治疗杂志

双月刊 2019年3月 第11卷 第2期

## 目次

### 述评

ctDNA 检测在结直肠癌临床诊疗中的应用进展 ..... 谢英超 周春莲 徐伟文(73)

### 论著

利用 NGS 技术同时检测缺失和点突变型地中海贫血 ..... 黄杰 杨旭 孙楠 等(79)  
两种错义突变 p.Glu502Lys 和 p.Gly542Ser 所致遗传性 XII 缺陷症家系的分析

..... 翁妙珊 林芬 章金灿 等(86)

PPARGC1 启动子甲基化与 II 型糖尿病发病相关性分析 ..... 梁爽 王伟伟 孙力 等(91)

ASAP1 和 GSTM3 基因多态性与肺结核易感性的相关性研究 ..... 张国栋 宋刚 李明辉(96)

耐亚胺培南铜绿假单胞菌耐药特征及其耐药机制的研究 ..... 李飞 李丽娟 梁德志 等(101)

泸州地区冠心病 PCI 治疗患者 CYP2C19 基因多态性分布的研究 ..... 彭胡 唐克彬 颜彪 等(107)

HBV DNA 高敏检测试剂盒的性能验证和临床应用评价 ..... 余学高 邓间开 何小洪 等(111)

左卡尼汀联合血液透析对尿毒症患者 Treg/Th17 细胞、血清炎症因子和肾功能指标的影响

..... 鲁冰 任东升 栗明(117)

乳腺癌患者血清性激素、IGF-1、VEGF 和组织 LOX 水平与淋巴结转移的相关性分析

..... 邢海霞 赵明燕 郭勇(122)

2 型糖尿病患者血清抵抗素、VEGF、糖化白蛋白联合检测在糖尿病肾病早期诊断中的价值分析

..... 韩晨鹏 徐清芳 张美华 等(128)

血小板生长因子、白介素-17 在肺纤维化诊断及预后的价值 ..... 徐林 罗义华 李霞(132)

代谢综合征对行根治术前列腺癌患者预后的影响 ..... 曾明坤 刘玲 张晓梅 等(136)

云南玉溪地区高敏肌钙蛋白 T 在人群中的分布特点分析 ..... 叶丹 冯磊 吴英松(141)

### 综述

影像技术和分子检测技术在阿尔茨海默病诊断中的应用研究进展

..... 李卓然 魏新华 江新青(146)

下一代测序技术在遗传相关性智力障碍诊断中的应用 ..... 沈茹 任保艳 蒋鸿超 等(152)

### 专家风采

陈填烽 ..... (封二)

### 实验室巡礼

广东省纳米化学创新药物工程技术研究中心 ..... (封三)

# JOURNAL OF MOLECULAR DIAGNOSTICS AND THERAPY

Bimonthly Volume 11 Number 2 March 2019

---

## CONTENTS

### COMMENTS

- Progress in the application of circulating tumor DNA detection in clinical diagnosis and treatment of colorectal cancer  
*XIE Yingchao, ZHOU Chunlian, XU Weiwen* ..... (73)

### ORIGINAL ARTICLES

- Simultaneous detection of deletion and point mutation thalassemia using NGS technology  
*HUANG Jie, YANG Xu, SUN Nan, SUN Binyu, QU Shoufang* ..... (79)

- A pedigree analysis of hereditary XII deficiency caused by two missense mutations of p.Glu502Lys and p.Gly542Ser  
*WENG Miaoshan, LIN Fen, ZHANG Jincan, WU Jiaoren, LI Dengsong, XIE Yuqiang, YANG Liye*..... (86)

- Correlation analysis between *PPARGC1* promoter methylation and type II diabetes  
*LIANG Shuang, WANG Weiwei, SUN Li, ZOU Guanghui, DONG Zhiwu* ..... (91)

- Correlation between *ASAP1* and *GSTM3* gene polymorphisms and susceptibility to pulmonary tuberculosis  
*ZHANG Guodong, SONG Gang, LI Minghui*..... (96)

- Investigation on antimicrobial resistance characteristics and mechanism of imipenem-resistant  
*Pseudomonas aeruginosa*  
*LI Fei, LI Lijuan, LIANG Dezhi, WANG Fengping, ZHANG Bashan* ..... (101)

- Study of the distribution of *CYP2C19* gene polymorphism in patients with coronary heart disease treated with PCI in Luzhou area  
*PENG Hu, TANG Kebin, YAN Biao, QIU Houbin, ZHU Bin*..... (107)

- Performance verification and clinical evaluation of HBV DNA high-sensitivity detection kit  
*YU Xuegao, DENG Jiankai, HE Xiaohong, CHEN Peisong, CUI Danli, HUANG Bin* ..... (111)

- Effects of L-carnitine combined with hemodialysis on Treg/Th17 cells, serum inflammatory factors and renal function indexes in uremia patients  
*LU Bing, REN Dongsheng, LI Ming* ..... (117)

# JOURNAL OF MOLECULAR DIAGNOSTICS AND THERAPY

Bimonthly Volume 11 Number 2 March 2019

---

## CONTENTS

Correlation between serum sex hormones, *IGF-1*, *VEGF* and tissue *LOX* levels and lymph node metastasis in patients with breast cancer

*XING Haixia, ZHAO Mingyan, GUO Yong* ..... (122)

The evaluation of combined detection of serum resistin, *VEGF* and glycated albumin in early diagnosis of diabetic nephropathy in patients with type 2 diabetes

*HAN Chenpeng, XU Qingfang, ZHANG Meihua, CAO Liang* ..... (128)

The value of platelet growth factor and interleukin-17 in the diagnosis and prognosis of pulmonary fibrosis

*XU Lin, LUO Yihua, LI Xia* ..... (132)

Effect of metabolic syndrome on prognosis of patients undergoing radical prostatectomy

*ZENG Mingkun, LIU Ling, ZHANG Xiaomei, MA Tao* ..... (136)

Analysis of distribution characteristics of high-sensitivity troponin T in the population in Yuxi area, Yunnan

*YE Dan, FENG Lei, WU Yingsong* ..... (141)

## REVIEWS

Advances in the application of imaging and molecular detection technology in the diagnosis of Alzheimer's disease

*LI Zhuoran, WEI Xinhua, JIANG Xinqing* ..... (146)

Application of Next-Generation Sequencing in the Diagnosis of Genetic related Intellectual Disability

*SHEN Ru, REN Baoyan, JIANG Hongchao, WANG Xiaoyan* ..... (152)

## 杂志简介：

《分子诊断与治疗杂志》于2009年5月创刊，是由中山大学主管，《中国家庭医生》杂志社有限公司主办，中山大学达安基因股份有限公司承办的面向国内外公开发行的分子医学权威性刊物，也是我国第一份以分子诊断与治疗学科为主要内容的分子医学专业学术期刊。本刊以传播分子医学理念、报道分子医学前沿、倡导分子医学创新、促进分子医学进步为办刊宗旨。主要刊登我国医学分子诊断和分子治疗相关领域中的基础理论研究、临床实践和技术方法的最新研究成果以及国内分子医学新技术、新理论和新进展等方面的文章。目前有编委及审稿专家80余人。在编委会和审稿专家及编辑部的共同努力下，于2016年被收录为“中国科技核心期刊”（中国科技论文统计源期刊）。

目前有“述评”、“论著”、“综述”、“前沿进展”、“专家笔谈”、“讲座”、“动态”和“专栏”等栏目。涵盖基因诊断、免疫诊断、核酸分子诊断、蛋白分子诊断、信号分子诊断、分子影像诊断、诊断仪器应用、基因治疗、核酸分子治疗、蛋白分子治疗等内容。