

中华人民共和国卫生部主管

ISSN 1673-4386

CN 23-1536/R

# 国际遗传学杂志

GUOJI YICHUANXUE ZAZHI

2010年4月 第33卷 第2期

中华医学会系列杂志 JOURNAL OF THE CHINESE MEDICAL ASSOCIATION

## International Journal of Genetics

Volume 33 Number 2

April 2010



中华医学会

CHINESE  
MEDICAL  
ASSOCIATION

ISSN 1673-4386



9 771673 438100

万方数据



# 国际遗传学杂志

INTERNATIONAL JOURNAL OF GENETICS

双月刊 1978年12月创刊 第33卷 第2期 2010年4月15日出版

## 主管

中华人民共和国卫生部

## 主办

中华医学会  
100710,北京东四西大街42号  
哈尔滨医科大学  
150081,哈尔滨市南岗区学府路194号

## 编辑

《国际遗传学杂志》编辑委员会  
150081,哈尔滨市南岗区学府路194号  
电话(传真):0451-86662947  
E-mail:genetics@ems.hrbmu.edu.cn  
genetics2006@163.com  
http://www.cma.org.cn  
http://genetics.hrbmu.edu.cn

## 总编辑

傅松滨

## 编辑部主任

白静

## 出版

哈尔滨医科大学  
150081,哈尔滨市南岗区学府路194号  
电话(传真):0451-86662947  
E-mail:genetics@ems.hrbmu.edu.cn  
genetics2006@163.com

## 印刷

哈尔滨医科大学印刷厂

## 发行

哈尔滨市邮局

## 订购

全国各地邮局  
邮发代号:14-55

## 邮购

《国际遗传学杂志》编辑部  
150081,哈尔滨市南岗区学府路194号  
电话(传真):0451-86662947  
E-mail:genetics@ems.hrbmu.edu.cn  
genetics2006@163.com

## 定价

每期15.00元,全年90.00元

## 中国标准连续出版物号

ISSN 1673-4386  
CN 23-1536/R

## 2010年版权归中华医学会所有

除非特别声明,本刊刊出的所有文章不代表中华医学会和本刊编委会的观点

本刊如有印装质量问题,请向本刊编辑部调换

## 目次

### 论著

孕妇血浆中游离胎儿DNA的检测与分析

..... 陈晓蕾 陈辉 李杨等 65

人生长激素基因真核表达载体的构建及鉴定

..... 杨孔宾 刘炳学 胡恩喜等 69

### 综述

过氧化氢酶基因多态性与疾病相关性的研究

..... 涂茜 单可人 官志忠等 73

小鼠群体基因组连锁不平衡研究 ... 蔡文倩 周玉梅 姜川等 78

DNA甲基化在肿瘤诊断和治疗中应用的研究进展

..... 范博 李娜 仲从平等 84

DNA错配修复蛋白多功能性的研究进展 ..... 李正莉 吴建新 88

腓骨肌萎缩症的遗传特征及致病机制的研究进展

..... 徐汪洋 孙莲花 顾鸣敏 93

精神分裂症中拷贝数变异的研究新进展 ... 赵倩 师咏勇 贺林 97

线粒体基因突变与糖尿病相关性研究进展

..... 杨丽霞 刘铜华 李娟娥 101

线粒体tRNA<sup>Leu</sup>基因突变导致糖尿病

分子机制进展 ..... 张钰 宁光 105

多囊卵巢综合征相关基因研究进展 ..... 胥威 韩维田 卢永平 108

Ehlers-Danlos综合征及其致病基因研究进展

..... 朱坤举 王培光 张学军 113

### 研究快报

家族性腺瘤性息肉病一家系调查及APC基因

胚系突变分析 ..... 武治国 陈明清 董坚等 117

胃癌组织中c-FLIP及Ki-67表达的研究

..... 吕洪光 高梅莺 魏争等 122

### 讲座

肿瘤表遗传学(五) ..... 薛开先 125

本期责任编辑 孙岩伟

# INTERNATIONAL JOURNAL OF GENETICS

Bimonthly      Established in Dec. 1978      Volume 33, Number 2      Apr. 15, 2010

## Responsible Institution

Ministry of Health, P. R. China

## Sponsor

Chinese Medical Association  
42 Dongsi Xidajie, Beijing 100710, China  
Harbin Medical University  
194 Xuefu Road, Nangang District,  
Harbin 150081, China

## Editing

Editorial Board of International  
Journal of Genetics  
194 Xuefu Road, Nangang District,  
Harbin, 150081, China  
Tel & Fax: 0086-451-86662947  
E-mail: genetics@ems.hrbmu.edu.cn  
genetics2006@163.com  
http://www.cma.org.cn  
http://genetics.hrbmu.edu.cn

## Editor-in-Chief

FU Song-bin (傅松滨)

## Managing Director

BAI Jing (白静)

## Publishing

Harbin Medical University  
194 Xuefu Road, Nangang District,  
Harbin, 150081, China  
Tel & Fax: 0086-451-86662947  
E-mail: genetics@ems.hrbmu.edu.cn  
genetics2006@163.com

## Printing

Harbin Medical University  
Printing Mill

## Distributor

Harbin Post Office

## Mail-Order

Editorial Department of International  
Journal of Genetics  
194 Xuefu Road, Nangang District,  
Harbin, 150081, China  
Tel & Fax: 0086-451-86662947  
E-mail: genetics@ems.hrbmu.edu.cn  
genetics2006@163.com

## CSSN

ISSN 1673-4386

CN 23-1536/R

Copyright © 2010 by the  
Chinese Medical Association

All articles published represent the opinions of  
the authors, do not reflect the official policy of  
the Chinese Medical Association or the Editorial  
Board, unless this is clearly specified

## CONTENTS IN BRIEF

### Original Articles

Detection and analysis of cell-free fetal DNA in maternal plasma ..... 65

*CHEN Xiao-lei, CHEN Hui, LI Yang, LI Xin-wei, et al*

Construction and sequence analysis of eukaryotic expression vector

for human growth hormone gene ..... 69

*YANG Kong-bin, LIU Bing-xue, HU En-xi, et al*

### Reviews

The research of association of catalase gene polymorphisms with diseases ..... 73

*TU Xi, SHAN Ke-ren, GUAN Zhi-zhong, et al*

Genomic linkage disequilibrium dissection of house mice population ..... 78

*CAI Wen-qian, ZHOU Yu-mei, JIANG Chuan, et al*

Advanced research of DNA methylation in cancer ..... 84

*FAN Bo, LI Na, ZHONG Cong-ping, et al*

Progress in the versatilities of DNA mismatch repair proteins ..... 88

*LI Zheng-li, WU Jian-xin*

Advances in the study of genetic characteristics and molecular

mechanisms in Charcot-Marie-Tooth disease ..... 93

*XU Wang-yang, SUN Lian-hua, GU Ming-min*

Advances of copy number variation studies in schizophrenia genetics ..... 97

*ZHAO Qian, SHI Yong-yong, HE lin*

Mutation of mitochondrial genes associated with the pathogenesis

of diabetes mellitus ..... 101

*YANG Li-xia, LIU Tong-hua, LI Juan-e*

Advances in the molecular mechanism of diabetes induced by

mitochondrial tRNA<sup>Leu</sup> gene mutation ..... 105

*ZHANG Yu, NING Guang*

Advances in the genes related to polycystic ovary syndrome ..... 108

*XU Wei, HAN Wei-tian, LU Yong-ping*

Advances in Ehlers-Danlos syndrome and its genes ..... 113

*ZHU Kun-ju, WANG Pei-guang, ZHANG Xun-jun*

### Research Letters

Pedigree analysis and study of germline mutations in the APC gene in a

kindred with familial adenomatous polyposis ..... 117

*WU Zhi-guo, CHEN Ming-qing, DONG Jian, et al*

Expression of c-FLIP and Ki-67 in gastric carcinoma ..... 122

*LÜ Hong-guang, GAO Mei-zhuo, WEI Zheng, et al*

### Lecture

Cancer Epigenetics (continued 5) ..... 125

*XUE Kai-xian*

Editor in Charge: SUN Yan-wei