

中华人民共和国国家卫生和计划生育委员会主管

ISSN 1673-4386
CN 23-1536/R

国际遗传学杂志

GUOJI YICHUANXUE ZAZHI

2015年8月15日 第38卷 第4期

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

International Journal of
Genetics

Volume 38 Number 4

August 2015



中华医学会

CHINESE
MEDICAL
ASSOCIATION

ISSN 1673-4386



9 771673 438155

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38卷 第4期 2015年8月15日出版

主管

中华人民共和国国家卫生和计划生育委员会

主办

中华医学会
100710,北京市东四西大街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

总编辑

傅松滨

编辑部主任

孙岩伟

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

范围:公开
国内:哈尔滨市邮政局

订购

全国各地邮政局
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

2015年版权归中华医学会所有

未经授权,不得转载、摘编本刊文章,不得使用本刊的版式设计

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

- 长链非编码 RNA-CASC11 在结直肠癌中表达下调预示不良预后 179
边泽华 全超 黄朝晖
- 一个先天性全白内障家系的致病基因定位及突变筛查 184
赫红丹 齐艳华 王洁 郗寒 初海迪 张继超
- 大肠癌中 P38-MAPK 和 CDX2 表达变化的研究 189
孙东升 曾兆林 刘世丹 苏志雷 赵世勇

综述

- 基因测序在人类疾病中的应用 196
刘艳霞 杨雪松
- 色谱-质谱联用技术在氨基酸分析方法的研究进展 201
吕金英 李倩 吴立军
- 全基因组外显子测序在单基因病中的研究进展 205
王朋 康晓静
- microRNA-195 的研究进展 209
褚阳 张玉瑶 王旭 刘成娣 陈馨馨 班涛
- 白血病中融合基因的研究进展 214
张阳 郑智博 贾学渊 孙文靖 金焰
- 肾胺酶的研究进展 219
彭彦卿 孙立涛 李晓莹 刘微 韩雪松
- 精子发生过程中第一次减数分裂相关因子的研究进展 224
陈琪 张文杰 于泊洋 刘陶迪 周好乐
- 自然流产胚胎绒毛非整倍体检测的研究进展 231
钟福春 涂向东 兰风华

《国际遗传学杂志》第九届编辑委员会名单 204

《国际遗传学杂志》稿约 封三

本期责任编辑 孙岩伟

INTERNATIONAL JOURNAL OF GENETICS

Bimonthly Established in Dec. 1978 Volume 38, Number 4 Aug. 15, 2015

Responsible Institution

National Health and Family Planning
Commission of the People's Republic
of 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

Editor-in-Chief

FU Song-bin (傅松滨)

Managing Director

SUN Yan-wei (孙岩伟)

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 © 2015 by the Chinese Medical Association

No content published by the journals of Chinese
Medical Association may be reproduced or
abridged without authorization. Please do not
use or copy the layout and design of the
journals without permission.

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

- Low expression of long non-coding RNA-CASC11 is associated with poor prognosis in colorectal cancer** 179
Bian Zehua, Quan Chao, Huang Zhaohui
- Gene mapping and mutation screening of a pedigree with congenital total cataract** 184
He Hongdan, Qi Yanhua, Wang Jie, Bing Han, Chu Haidi, Zhang Jichao
- Study on the expression of P38-MAPK and CDX2 in colorectal cancer** 189
Sun Dongsheng, Zeng Zhaolin, Liu Shidan, Su Zhilei, Zhao Shiyong

Reviews

- The application of gene sequencing in human diseases** 196
Liu Yanxia, Yang Xuesong
- Research progress in the analysis of amino acids by chromatography-mass spectrometry** 201
Lü Jinying, Li Qian, Wu Lijun
- Research progress of whole-exome sequencing in monogenic diseases** 205
Wang Peng, Kang Xiaojing
- The progress of research on microRNA-195** 209
Chu Yang, Zhang Yuyao, Wang Xu, Liu Chengdi, Chen Qingxin, Ban Tao
- Research progress of fusion genes in leukemia** 214
Zhang Yang, Zheng Zhibo, Jia Xueyuan, Sun Wenjing, Jin Yan
- The research progress of renalase** 219
Peng Yanqing, Sun Litao, Li Xiaoying, Liu Wei, Han Xuesong
- Research progress in factors involved in the first meiotic division in spermatogenesis** 224
Chen Qi, Zhang Wenjie, Yu Boyang, Liu Taodi, Zhou Haole
- Advancement in studies of fetal aneuploidies detection in spontaneous abortions** 231
Zhong Fuchun, Tu Xiangdong, Lan Fenghua

Editor in Charge: Sun Yanwei



中国科技论文统计源期刊 (中国科技核心期刊)



《国际遗传学杂志》自2008年起被中国科技论文统计源期刊 (中国科技核心期刊) 收录。2011年起被美国化学文摘收录。2012年被中国生物医学文献服务系统 (SinoMed) 中的《中国生物医学文献数据库》收录。本刊为中华医学会国际医学系列杂志之一, 系公开发行的专业学术期刊。报道国内外医学遗传学和人类遗传学领域的基础研究、临床实践、技术方法等最新研究成果, 主要报道形式为论著、综述、技术与方法、研究快报、讲座、专题讨论、国内外研究动态、学术争鸣、会议介绍等, 适合于遗传学及其相关领域科研人员、教学人员、临床医师和研究生参考阅读。

在此, 编辑部的全体同仁也衷心的感谢广大专家和读者朋友们对本刊的支持和厚爱, 并希望广大读者踊跃投稿!

ISSN 1673-4386 CN 23-1536/R 邮发代号: 14-55 国内定价: 15.00元