

中华人民共和国国家卫生健康委员会主管

ISSN 1673-4386

CN 23-1536/R

国际遗传学杂志

GUOJI YICHUANXUE ZAZHI

2019年10月15日 第42卷 第5期

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

International Journal of
Genetics

Volume 42 Number 5

October 2019



中华医学会

CHINESE
MEDICAL
ASSOCIATION

ISSN 1673-4386





关注你职业成长的每一步!

中华医学期刊APP

扫码下载 领会员大礼包



APP Functions

功能要点



读文献

LITERATURE

全览180余种中华医学会系列期刊，百万量级文献，覆盖全临床领域



查指南

GUIDELINE

海量指南，与期刊同步上架；按学科分类聚合，极致流畅阅读体验



得学分

CME CREDIT

读杂志、成会员，习新知，在线答题获取国家级二类继续教育学分



看视频

MEDICAL VIDEO

大咖讲座、手术示例、查房点评、科研写作……高清视频，全网免费



买杂志

JOURNAL MALL

医学期刊、权威图书最高8折优惠，双倍积分，惊喜多多，敬请期待



Available on the
Android



Available on the
App Store

各大安卓应用商店以及
苹果应用商店均可下载

* 扫描右侧二维码关注中华医学网微信公众号了解会员大礼包活动，最终解释权归《中华医学杂志》社有限责任公司所有。



咨询电话 010-85158284



邮箱 NewMedia@cma.org.cn

CMACMN(中华医学网)

国际遗传学杂志

INTERNATIONAL JOURNAL OF GENETICS

双月刊 1978年12月创刊 第42卷 第5期 2019年10月15日出版

主管

中华人民共和国国家卫生
健康委员会

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,哈尔滨市南岗区保健路157号
黑龙江省医学科学院
150081,哈尔滨市南岗区保健路157号

编辑

《国际遗传学杂志》编辑委员会
150081,哈尔滨市南岗区保健路157号
电话(传真):0451-86662947
E-mail:genetics@ems.hrbmu.edu.cn
genetics2006@163.com
http://gjycxz.zyigle.com

总编辑

傅松滨

编辑部主任

王璐

出版

《中华医学杂志》社有限责任公司
100710,北京市东四西大街42号
电话(传真):(010)51322059
E-mail:office@cma.org.cn

印刷

哈尔滨永恒彩色印刷公司

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,哈尔滨市南岗区保健路157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

2019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

卫生健康事业发展70年巡礼

论著

8例胎儿Meckel-Gruber综合征的产前诊断分析 321

杨小梅 吴琦嫦 孙丽 许亚松

威海地区冠心病与脑血管病患者CYP2C19基因多态性的研究 327

马相颖 谭聪慧 柳森 官琪 郭一凡 王金环 张道强

1个Duchenne肌营养不良家系基因变异性分析及遗传咨询 332

张香敏 刘宗源 高峻峻

综述

吸烟相关的DNA甲基化改变及疾病风险 341

薛艳凤 孔璟 陶剑 陈伟伟 熊媛 贾静

CircRNA在结直肠癌发生发展中的作用 348

刘祯璐 杨明 孙静 王妍 胡森 孙辉

铁死亡相关基因的研究进展 354

孙露露 刘乃国

EVII基因表达在急性髓系白血病中的研究进展 359

徐娜娜 吴涛 白海

卵巢不敏感综合征基因研究进展及最新治疗 365

梁蕾 施迎迎 梅利斌 曾彧 郭晓琳 黄玲玲 李萍

研究报告

<i>WT1</i> 、 <i>TP53</i> 、 <i>CEBPA</i> 及 <i>TET2</i> 阳性的核型正常急性髓系白血病 1 例	371
朱成成 吴涛 薛锋 汉英 毛东锋 曹忠钰 潘耀柱 王存邦 白海	
1 例 17α -羟化酶/ <i>17,20</i> 裂解酶联合缺陷症的临床和分子遗传学分析	375
林奕沛 顾建芬 梁伟	

读者·作者·编者

中华医学会杂志社对一稿两投问题的声明	347
《国际遗传学杂志》对“快速通道”稿件的要求	353
关于中华医学会系列杂志论文二次发表的推荐规范	370
《国际遗传学杂志》关于参考文献著录格式要求	374
《国际遗传学杂志》常用英文缩写词	380

消息

《临床遗传学》已由人民卫生出版社出版发行	英文目次后
《国际遗传学杂志》征稿及征订启事	326

《国际遗传学杂志》稿约	封三
-------------------	----

本期责任编辑 王 璐

INTERNATIONAL JOURNAL OF GENETICS

Bimonthly Established in Dec. 1978 Volume 42, Number 5 Oct. 15, 2019

Responsible Institution

National Health Commission of the
People's Republic of China

Sponsor

Chinese Medical Association
42 Dongsì Xidajie, Beijing 100710, China
Harbin Medical University
157 Baojian Road, Nangang District,
Harbin 150081, China
Heilongjiang Academy of Medical Sciences
157 Baojian Road, Nangang District,
Harbin 150081, China

Editing

Editorial Board of International
Journal of Genetics
157 Baojian Road, Nangang District,
Harbin 150081, China
Tel & Fax: 0086-451-86662947
E-mail: genetics@ems.hrbmu.edu.cn
genetics2006@163.com
<http://gjycxz.yiigle.com>

Editor-in-Chief

Fu Songbin (傅松滨)

Managing Director

Wang Lu (王璐)

Publishing

Chinese Medical Journals Publishing
House Co., Ltd
42 Dongsì Xidajie, Beijing 100710, China
Tel & Fax: 0086-10-51322059
E-mail: office@cma.org.cn

Printing

Harbin Yongheng Multicolored
Printing Co., Ltd

Distributor

Harbin Post Office

Mail-Order

Editorial Department of International
Journal of Genetics
157 Baojian 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 © 2018 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

Development of Health Career for 70 Years

Original Articles

Prenatal diagnostic analysis of 8 cases diagnosed as fetal

Meckel-Gruber syndrome 321

Yang Xiaomei, Wu Qichang, Sun Li, Xu Yasong

Study on *CYP2C19* gene polymorphism in patients with coronary heart

disease and cerebrovascular disease in Weihai area 327

Ma Xiangying, Tan Conghui, Liu Sen, Gong Qi, Guo Yifan, Wang Jinhuan,

Zhang Daoqiang

Gene variability analysis of a family with Duchenne muscular dystrophy

and genetic counseling 332

Zhang Xiangmin, Liu Zongyuan, Gao Junjun

Reviews

Smoke-related DNA methylation changes and disease risk 341

Xue Yanfeng, Kong Jing, Tao Jian, Chen Weiwei, Xiong Yuan, Jia Jing

Circular RNAs in colorectal cancer 348

Liu Zhenlu, Yang Ming, Sun Jing, Wang Yan, Hu Sen, Sun Hui

Research advance on ferroptosis-related genes 354

Sun Lulu, Liu Naiguo

Xu Nana, Wu Tao, Bai Hai

Liang Lei, Shi Yingying, Mei Libin, Zeng Yu, Wu Xiaolin, Huang Lingling, Li Ping

· 消息 ·

《临床遗传学》已由人民卫生出版社出版发行

由哈尔滨医科大学傅松滨教授组织主编的《临床遗传学》已由人民卫生出版社出版发行,全国各地新华书店及人卫智慧服务商城(<http://www.pmphmall.com/gdsdetail/613444-288042>)有售(定价:69.00元/本)。本书共分三篇,包括遗传与遗传病的基础理论,临床常见的遗传性疾病,遗传病的诊断、治疗、预防以及临床遗传服务相关的伦理学问题,共21章。内容包括了完备的临床遗传学基础理论和专业知识、独特的实验室技术和医疗服务内容,是一本培养高素质的临床遗传学专业医师、遗传咨询医师和遗传诊断技师的参考教材。

欢迎订阅《国际遗传学杂志》

哈尔滨市南岗区保健路157号 邮编150081 邮发代号14-55



国际遗传学杂志

二〇一八年二月十五日

U.S. ISSN 1673-4386



本刊1978年创刊，由中华人民共和国国家卫生健康委员会主管，中华医学会与哈尔滨医科大学共同主办，是公开发行的国家级学术期刊。总编为傅松滨教授。国内统一连续出版物号为CN 23-1536/R，ISSN 1673-4386。2008年起本刊被中国科技论文统计源期刊（中国科技核心期刊）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。《国际遗传学杂志》主要报道国内外遗传学与医学遗传学领域的研究成果与技术创新，主要报道形式为论著、综述、技术与方法、教学园地、研究快报、讲座和会议介绍等，适于生命科学与遗传学相关领域科研人员、教师、临床医师和研究生参考阅读。投稿需登录网站（<http://gjycxzz.yiigle.com/>）进行注册投稿。

编辑部地址：哈尔滨市南岗区保健路157号哈尔滨医科大学，邮政编码：150081，《国际遗传学杂志》编辑部收。

电话：0451-86662947

E-mail: genetics@ems.hrbmu.edu.cn; genetics2006@163.com

网址：<http://gjycxzz.yiigle.com/>

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

国际遗传学杂志

二〇一八年二月十五日

第四十一卷

第五期

中华医学会