

遺付

第 3 期
2017年 第39卷

Hereditas (Beijing)

● 中国精品科技期刊 ● 中文核心期刊 ● 中国科学引文数据库收录期刊 ● 美国MEDLINE收录期刊

精准医学：从基础走向临床

特邀组稿：徐湘民 袁慧军 杨正林

PRECISION MEDICINE

ISSN 0253-9772



万方数据



中 国 遗 传 学 会 主 办
中国科学院遗传与发育生物学研究所

目次

前言

精准医学：从基础研究走向临床应用 徐湘民，袁慧军，杨正林 (175)

综述

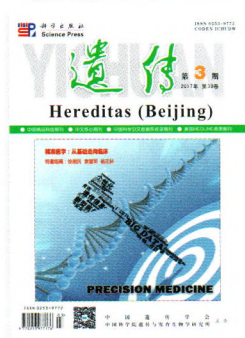
- 基因组编辑技术在精准医学中的应用 李爽，杨圆圆，邱艳，陈彦好，徐璐薇，丁秋蓉 (177)
- 长链非编码 RNA 通过细胞核高级结构调控真核基因表达及其临床意义 施剑，李艳明，方向东 (189)
- 影响 RNA 剪接的基因变异 邹永新，龚瑶琴 (200)
- 高通量测序技术在遗传性耳聋研究中的应用及研究进展 王翠翠，袁慧军 (208)
- 肿瘤液态活检的研究进展及其临床应用 王晨，李艳明，方向东 (220)

研究报告

- 人类珠蛋白相关基因上游开放阅读框的变异分析
..... 叶宇华，张倩倩，钟建美，黎倚红，张立，喻秋霞，徐湘民 (232)
- 家族性渗出性玻璃体视网膜膜病患者 *LRP5* 基因突变研究
..... 刘玉庆，朱雄，李姝锦，杨业明，杨牧，赵培泉，朱献军 (241)
- 自噬通路基因多态性与晚期非小细胞肺癌含铂化疗疗效的相关性分析 王诗铭，
宋晓，赵雪莹，陈红岩，王久存，吴俊杰，高志强，钱吉，白春学，李强，韩宝惠，卢大儒 (250)

封面说明

在生物大数据的时代背景下，精准医学正在飞速发展和前行。由于个体基因组、转录组、蛋白质组和代谢组等差异，制定具有个性化的疾病诊治及预防方案已成为当今临床医学发展的方向。随着高通量测序技术的发展，人们前所未有地以很低的成本获得个体基因变异、蛋白质组和转录组表达异常等信息。如何处理这些海量数据，如何应用现代遗传技术和生物信息学技术准确找出和解读与疾病相关的遗传变异信息，是从基础走向临床，科研走向精准医疗应用的重要课题。本期由徐湘民、袁慧军和杨正林3位专家组织的“精准医学：从基础走向临床”专刊对上述问题给予了初步解读。



CONTENTS

Reviews

Applications of genome editing tools in precision medicine research
..... Shuang Li, Yuanyuan Yang, Yan Qiu, Yanhao Chen, Luwei Xu, Qiurong Ding (177)

The mechanism and clinical significance of long noncoding RNA-mediated gene expression *via* nuclear
architecture..... Jian Shi, Yanming Li, Xiangdong Fang (189)

Aberrant RNA splicing as the molecular basis of some pathogenic variants Yongxin Zou, Yaoqin Gong (200)

Application and progress of high-throughput sequencing technologies in the research of hereditary hearing
loss Cuicui Wang, Huijun Yuan (208)

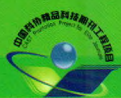
Research progress on liquid biopsy in oncology and its clinical applications.....
..... Chen Wang, Yanming Li, Xiangdong Fang (220)

Research Articles

Analysis of variants in upstream open reading frames of human globin-related genes
..... Yuhua Ye, Qianqian Zhang, Jianmei Zhong, Yihong Li, Li Zhang, Qiuxia Yu, Xiangmin Xu (232)

Identification of *LRP5* mutations in families with familial exudative vitreoretinopathy.....
..... Yuqing Liu, Xiong Zhu, Shujin Li, Yeming Yang, Mu Yang, Peiquan Zhao, Xianjun Zhu (241)

Association between polymorphisms of autophagy pathway and responses in non-small cell lung cancer
patients treated with platinum-based chemotherapy.....
..... Shiming Wang, Xiao Song, Xueying Zhao, Hongyan Chen,
Jiucun Wang, Junjie Wu, Zhiqiang Gao, Ji Qian, Chunxue Bai, Qiang Li, Baohui Han, Daru Lu (250)



《遗传》

——中文核心期刊、中国精品科技期刊

《遗传》杂志是中国遗传学会和中国科学院遗传与发育生物学研究所主办、科学出版社出版的国家级学术期刊，中文核心期刊，中国精品科技期刊。已被医学索引（MEDLINE）、生物学数据库（BIOSIS）、生物学文摘(BA)、美国化学文摘（CA）以及俄罗斯文摘杂志（AJ）等20多种国内外重要检索系统与数据库收录。刊登内容主要涉及遗传学、基因组学、细胞生物学、发育生物学、生物进化、遗传工程及生物技术等领域有创新性的研究论文；新技术与新方法；学科热点问题的专论与综述；学术争鸣与讨论；遗传学教学的经验体会；国内外著名遗传学家介绍；遗传咨询；国内外学术会议信息等。读者对象为基础医学、农林牧渔、生命科学领域的科研与教学人员、研究生、大学生、生物学教师等。

《遗传》的主要栏目：综述、研究报告、技术与方法、遗传学教学和科学新闻等。



欢迎投稿 欢迎订阅 欢迎刊登广告

刊号：ISSN 0253-9772，CN11-1913/R，月刊，全年12期。国内邮发代号：2-810，国外发行代号：M62。
定价80元/期，全年960元。

广告经营许可证：京朝工商广字第0037号

主编：张永清；常务副主编：韩玉波；编辑部主任：张颖；编辑：陈晓芳 张艳

地址：北京市朝阳区北辰西路1号院中国科学院遗传与发育生物学研究所 邮编：100101

电话：010-64807669；传真：010-64807786；网址：<http://www.chinagene.cn>

E-mail: yczz@genetics.ac.cn

