

遗传

第 **10** 期

2022年 第44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

代谢疾病的遗传基础与分子诊治专刊

特邀组稿：周红文 孟卓贤

胰岛素抵抗

糖尿病

高脂血症

脂肪肝

ISSN 0253-9772



9 770253 977220



中国科学院遗传与发育生物学研究所
中国遗传学会

主办

遗传

Hereditas (Beijing)

第四十四卷

第十期

二〇二二年十月

科学出版社

目次 | Contents

前言

- 819 代谢性疾病的遗传基础与分子诊治
周红文, 孟卓贤

领域动态

- 824 糖尿病领域研发态势分析
张丽雯, 阮梅花, 刘加兰, 贺彩红, 于建荣

综述

- 840 2型糖尿病进程中胰岛 β 细胞功能变化的分子机制
吕承安, 王若然, 孟卓贤
- 853 肝脏分泌因子与代谢性疾病
梁佳琦, 刘畅, 张雯翔, 陈思禹
- 867 表观遗传修饰对脂肪组织产热的调控进展
赵清雯, 潘东宁
- 881 溶质载体 SLC 家族在非酒精性脂肪性肝病中的研究进展
汤志全, 石丽, 熊晶
- 899 Prader-Willi 综合征下丘脑功能障碍的遗传机制研究进展
王心缘, 孙睿, 高原青
- 913 LMNA 基因突变相关脂肪萎缩综合征的研究进展
肖诚, 刘洁颖, 杨春如, 于森

研究报告

- 926 BSCL2 基因复合杂合突变导致先天性全身性脂肪萎缩的分子机制研究
叶静雅, 黄爱洁, 付真真, 龚颖芸, 杨洪远, 周红文
- 937 特发性低促性腺激素性腺功能减退症 *FGFR1* 与 *CEP290* 基因变异研究
王姗姗, 赵琬怡, 吴慧潇, 舒梦, 袁嘉欣, 方丽, 徐潮
- 950 瘦素基因启动的新型脂肪细胞表达 Cre 工具小鼠的构建
曾帆, 王澜, 万小勤, 黄荣凤, 张志辉, 李昊典

实验操作指南

- 958 CUT&Tag 技术在代谢组织细胞的实验操作
张子寅, 周燕萍, 孟卓贤
- 967 小鼠葡萄糖钳夹技术方法的建立与操作
龚颖芸, 付真真, 周红文

遗传资源

- 975 一例 *BBS12* 基因复合杂合突变导致 Bardet-Biedl 综合征的诊断和基因检测分析
沈艳婷, 凌雁, 陆志强, 李晓牧, 卞华, 颜红梅, 夏明锋, 常新霞, 蒋晶晶, 张晶, 高鑫
- 983 一例以皮肤色素沉着为唯一临床表现的 X-连锁肾上腺脑白质营养不良的诊疗和基因检测分析
余佳瑜, 陈婷, 王智华, 郑涓, 曾天舒

遗传

Hereditas (Beijing)

第 44 卷 第 10 期 2022 年 10 月



封面说明

先天性全身性脂肪萎缩 (congenital generalized lipodystrophy, CGL) 是一种极端罕见的常染色体隐性遗传病, 表现为全身脂肪缺失、严重胰岛素抵抗、高血糖、高甘油三酯血症等代谢紊乱。本期“代谢疾病的遗传基础与分子诊治专刊”中叶静雅等“*BSCL2* 基因复合杂合突变导致先天性全身性脂肪萎缩的分子机制研究”一文报道了 1 例罕见的全身脂肪萎缩的 19 岁女性糖尿病患者, 并对其家系进行了基因检测及相关分子机制研究, 明确了 *BSCL2* 基因突变位点, 丰富了 CGL 的临床表型谱和致病基因突变谱。封面图名为“脂间舞者”, 展示了脂滴落入油脂平面交界时刻, 暖黄色圆球代表脂滴, 中间翩翩起舞的舞者代表遗传物质 DNA, 由于 *BSCL2* 基因的突变使患者失去了普通人避之不及的“油脂”。以致病基因单一、“浮于水面”的罕见病为突破口, 推动对复杂多样、“潜藏深海”的重大疾病发病机制的认识, 发现新的针对常见病、多发病的治疗方法。

CONTENTS

Research Trends

- 824 **Progress on research and development in diabetes mellitus**
Liwen Zhang, Meihua Ruan, Jialan Liu, Caihong He, Jianrong Yu

Review

- 840 **Molecular mechanism of islet β -cell functional alternations during type 2 diabetes**
Chengan Lv, Ruoran Wang, Zhuo-Xian Meng
- 853 **Interaction between hepatokines and metabolic diseases**
Jiaqi Liang, Chang Liu, Wenxiang Zhang, Siyu Chen
- 867 **Progress on the epigenetic regulation of adipose tissue thermogenesis**
Qingwen Zhao, Dongning Pan
- 881 **Progress of solute carrier SLC family in nonalcoholic fatty liver disease**
Zhiquan Tang, Li Shi, Jing Xiong
- 899 **Advances in genetic mechanisms of hypothalamic dysfunction in Prader-Willi syndrome**
Xinyuan Wang, Rui Sun, Yuanqing Gao
- 913 **Advances in lipodystrophy syndrome caused by *LMNA* gene mutation**
Cheng Xiao, Jieying Liu, Chunru Yang, Miao Yu

Research Article

- 926 **A study of congenital generalized lipodystrophy (CGL) caused by *BSCL2* gene mutation**
Jingya Ye, Aijie Huang, Zhenzhen Fu, Yingyun Gong, Hongyuan Yang, Hongwen Zhou
- 937 **Research on the variants of *FGFR1* and *CEP290* genes in idiopathic hypogonadotropin hypogonadism**
Shanshan Wang, Wanyi Zhao, Huixiao Wu, Meng Shu, Jiaxin Yuan, Li Fang, Chao Xu
- 950 **Targeting leptin-positive adipocytes by expressing the Cre recombinase transgene under the endogenous leptin gene**
Fan Zeng, Lan Wang, Xiaoqin Wan, Rongfeng Huang, Zhihui Zhang, Min-Dian Li

Protocol

- 958 **The protocol of CUT&Tag for metabolic tissue cells**
Ziyin Zhang, Yanping Zhou, Zhuo-Xian Meng
- 967 **Establishment and operation of glucose clamp technique in mice**
Yingyun Gong, Zhenzhen Fu, Hongwen Zhou

Genetic Resource

- 975 **Diagnosis and genetic analysis of a case with Bardet-Biedl syndrome caused by compound heterozygous mutations in the *BBS12* gene**
Yanting Shen, Yan Ling, Zhiqiang Lu, Xiaomu Li, Hua Bian, Hongmei Yan, Mingfeng Xia, Xinxia Chang, Jingjing Jiang, Jing Zhang, Xin Gao
- 983 **Diagnosis, treatment and genetic analysis of a case of skin hyperpigmentation as the only manifestation with X-linked adrenoleukodystrophy**
Jiayu Yu, Ting Chen, Zhihua Wang, Juan Zheng, Tianshu Zeng