

遗传

第 **12** 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



ISSN 0253-9772



中国科学院遗传与发育生物学研究所 主办
中国遗传学会

目次 | Contents

1087 编委推荐

综 述

1089 神经嵟发育调控及颅面部遗传基础研究进展

毛轲, 孟子秋, 张永彪

1103 精原干细胞微环境研究进展

余志鑫, 李鹏宇, 李凯, 缪时英, 王琳芳, 宋伟

1117 表观遗传修饰影响花青苷合成研究进展

张杨景晖, 常沛瑶, 杨紫淑, 薛宇航, 李雪奇, 张旻

1128 植物油体蛋白基因家族研究进展

赵浩强, 王小斐, 高少培

研究快报

1141 *BMP2* 基因远程调控元件的功能分析

万星琦, 魏婉珍, 郭胜良, 崔一笑, 景雪莹, 黄露杰, 马捷

遗传资源

“代谢性疾病的遗传基础与分子诊治专刊 (2022)”

1148 一例 *ALMS1* 基因复合杂合突变所致的 Alstrom 综合征的诊疗和基因检测分析

杨慧杰, 李德, 白卉冷, 张铭, 黄俊, 袁小青

1158 一例 *SOX10* 基因缺失所致的 Waardenburg 综合征 2 型合并低促性腺激素性腺功能减退症的诊断和基因检测分析

王思琪, 陈阳, 罗宽宏, 史宁杰, 肖康丽, 崔振海, 曾天舒, 黎慧清

1167 一例 *ZMPSTE24* 基因复合杂合突变导致颅骨下颌骨皮肤发育不全 B 型的诊断和基因检测分析

吴丹丹, 李荣, 李晓南, 刘倩琦, 窦莉华

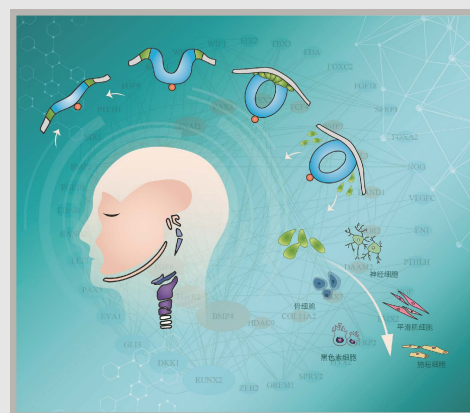
1175 一例 *CYP11B* 基因突变导致 11 β -羟化酶缺乏症的诊疗和基因检测分析

宋青青, 张素素, 张振, 孙嘉, 杨锐, 李信桐, 陈宏

遗传

Hereditas (Beijing)

第 44 卷 第 12 期 2022 年 12 月



封面说明

颅颌面是由颅神经嵟细胞发育而来的骨、软骨、神经、肌肉等组织组成,赋予了脊椎动物复杂的神经和感官系统,使脊椎动物具有无与伦比的进化优势。本期毛轲等“神经嵟发育调控及颅面部遗传基础研究进展”一文对颅面部发育起决定作用的神经嵟细胞及其基因调控网络进行了梳理,在遗传层面总结了颅面表型多样性的决定基础及颅面畸形的致病机制,为了解颅面部发育过程以及颅面疾病防控提供参考。封面插图示意了在胚胎发育早期被称为“第四胚层”的神经嵟迁移出的神经嵟细胞可分化形成不同细胞类群,进而参与胚胎颅颌面组织和器官的发育,该过程受到复杂基因信号网络和微环境的调控作用。

CONTENTS

Review

1089 Progress on the regulation of neural crest and the genetics in craniofacial development

Ke Mao, Ziqiu Meng, Yongbiao Zhang

1103 Progress on spermatogonial stem cell microenvironment

Zhixin Yu, Pengyu Li, Kai Li, Shiyang Miao, Linfang Wang, Wei Song

1117 Advances in epigenetic modification affecting anthocyanin synthesis

Yangjinghui Zhang, Peiyao Chang, Zishu Yang, Yuhang Xue, Xueqi Li, Yang Zhang

1128 Progress on the functional role of oleosin gene family in plants

Haoqiang Zhao, Xiaofei Wang, Shaopei Gao

Research Report

1141 Functional analysis of the long-range regulatory element of *BMP2* gene

Xingqi Wan, Wanzhen Wei, Shengliang Guo, Yixiao Cui, Xueying Jing, Lujie Huang, Jie Ma

Genetic Resource

1148 Diagnosis, treatment and genetic analysis of a case of Alstrom syndrome caused by compound heterozygous mutation of *ALMS1*

Huijie Yang, De Li, Huiling Bai, Ming Zhang, Jun Huang, Xiaoqing Yuan

1158 Diagnosis and genetic analysis of a case of Waardenburg syndrome type 2 with hypogonadotropic hypogonadism caused by *SOX10* gene deletion

Siqi Wang, Yang Chen, Kuanhong Luo, Ningjie Shi, Kangli Xiao, Zhenhai Cui, Tianshu Zeng, Huiqing Li

1167 Diagnosis and genetic analysis of a case with mandibuloacral dysplasia type B due to compound heterozygous mutations of the *ZMPSTE24* gene

Dandan Wu, Rong Li, Xiaonan Li, Qianqi Liu, Lihua Dou

1175 Diagnosis, treatment and genetic analysis of 11 β -hydroxylase deficiency caused by *CYP11B* gene mutation

Qingqing Song, Susu Zhang, Zhen Zhang, Jia Sun, Rui Yang, Jitong Li, Hong Chen