

《诊断学理论与实践》

2010年 第9卷 第5期 2010年10月25日出版

本期重点:遗传病的分子诊断

目次

专家论坛

- 珠蛋白生成障碍性贫血的基因诊断 任兆瑞, 黄淑慎(405)
- 耳聋基因的筛查与诊断 李磊, 杨涛, 吴皓(409)
- 选择适合我国现状的唐氏综合征产前筛查和诊断模式 吕时铭(413)
- 现行唐氏综合征筛查方法之我见 刘敬忠(418)
- 人类遗传性疾病基因诊断的回顾与展望 顾鸣敏(420)
- 重视遗传性出血病的基因诊断 王学锋, 王鸿利(424)
- 遗传性疾病的细胞遗传学诊断 薛永权(427)
- 全基因组关联分析在人类复杂疾病研究中的应用 王莹, 王艺, 黄薇(430)
- 遗传性内分泌代谢疾病的分子诊断 王卫庆, 崔斌(433)

论著

- 上海地区 35 例大前庭导水管综合征相关耳聋患者常见致病基因的分子诊断研究
..... 柴永川, 李晓华, 李磊,等(437)
- 同时存在血友病 A 及血友病 B 患者家系的基因诊断 陆晔玲, 丁秋兰, 戴菁,等(443)
- 常见染色体病的快速检测 曹美婷, 贾兴元, 刘迁,等(449)
- XAF1 基因及蛋白在局灶性小肠胃肠道间质瘤组织中表达的研究
..... 赵丹瑜, 俞丽芬, 钟捷,等(453)
- 血浆硫氧还蛋白水平对阻塞性睡眠呼吸暂停低通气综合征的预测价值
..... 郭倩, 李庆云, 王彦,等(457)
- 磁共振弥散成像在肝纤维化诊断和疗效评估中的应用 朱乃懿, 柴维敏, 李卫侠,等(461)
- 血清人附睾分泌蛋白 4 和糖链抗原 125 联合检测在卵巢癌诊断中的应用
..... 蔡徐山, 陈怡, 黄秋兰,等(465)
- 伊马替尼对 K562 和 K562/AO2 细胞细胞色素 P4503A 亚家族多肽 5 基因转录、蛋白表达及
活性的调控 钟济华, 陈芳源, 王海嵘,等(469)
- 过敏性哮喘患者外周血 Th17 细胞及 IL-17 水平的变化 施宇衡, 时国朝, 万欢英,等(473)
- Ⅲ型代谢型谷氨酸受体通过 OPG/RANKL 途径改善成骨细胞矿化能力的研究
..... 李敏, 赵琳, 李捷莉,等(477)
- 表浅肢端纤维黏液瘤的临床病理特点 蔚青, 吴华成, 肖家诚,等(482)
- 血清可溶性髓系细胞触发受体-1 检测在细菌性肺炎诊断中的意义
..... 戴然然, 刘嘉琳, 周敏,等(486)
- 肝癌中 *Sal13* 基因甲基化的研究 夏卫, 倪唯益, 费琦,等(491)
- 深吸气后憋气 15 秒快速采集对肺部结节 PET-CT 显像的影响
..... 江旭峰, 王成, 李彪,等(495)
- 再生障碍性贫血、骨髓增生异常综合征及急性髓系白血病患者骨髓基质细胞衍生因子-1
及其受体 CXCR4 的表达水平和意义 徐黎, 张倩乔, 张征,等(498)
- 呼吸道合胞病毒感染对慢性阻塞性肺疾病急性加重期患者的影响
..... 马冠华, 杨昆, 李敏,等(503)

研究报道

- 特异性雌激素受体 β 激动剂抑制子宫内膜基质细胞增殖的研究
..... 赵栋, 翁雷, 黄诗颖,等(507)

¹⁸ F-DG-PET 在淋巴瘤诊断和疗效评价中的作用	张晓燕, 黄 琴, 安 利,等(509)
沙利度胺对卵巢癌细胞株 SKOV3 细胞周期的影响	张森苗, 喇端端(511)
倍频视野计与 Octopus101 视野计在青光眼患者中的应用	陆晨鸣, 祝肇荣(514)

综 述

骨质疏松症的全基因组关联分析进展	王 贇, 刘建民(518)
白血病微环境的靶向药物趋化因子受体 CXCR4 拮抗剂作用机制的研究	杨 瑞, 常春康(521)
烧伤后血栓前状态的研究进展	马 玉, 袁克俭(526)

讲 座

家族性淀粉样多发性神经病的临床分子诊断及评价	张 煜, 曹 立, 陈生弟(529)
胸部经皮穿刺活检及并发症的预防和处置	陈克敏, 黄 蔚, 吴志远(532)

医学教育

医学遗传学课程建设的实践与建议	顾鸣敏, 倪莹音, 黄 雷,等(535)
医学检验专业“以研究为基础”教学模式的探讨	刘湘帆, 倪培华, 胡翊群,等(537)
实验诊断学实验课考核方法的初探	张时民, 于连辉, 秦绪珍(539)

简 讯

第 14 届全国胆道外科学术大会暨 2010 中国国际肝胆外科论坛第二轮通知	(412)
《诊断学理论与实践》杂志 2011 年征订启事	(423)
《外科理论与实践》杂志 2011 年征订启事	(429)
《内科理论与实践》杂志 2011 年征订启事	(436)
2011 年《癌症》杂志征订启事	(442)
《中华全科医学》杂志 2011 年征稿征订启事	(448)
2010 年国家继续教育培训项目上海交通大学医学院附属瑞金医院 普外科《胰腺癌诊治新进展》学习班通知	(460)
第三届胃肠肿瘤学术研讨会暨胃癌高级培训班广东省医学会 胃肠外科学分会第二届学术会议征议通知	(481)
《胃肠病学》杂志征订启事	(485)
2011 年《中华高血压杂志》征稿征订启事	(494)
《中国骨伤》2011 年征订启事	(502)
书 讯	(510)
中国科技核心期刊《中华临床医师杂志(电子版)》征稿、征订	(513)
上海交通大学医学院附属瑞金医院博士后招生简章	(517)
《中国新药与临床杂志》(原名《新药与临床》)欢迎订阅	(528)

责任编辑: 顾鸣敏

责任编辑: 褚敬申

诊断学 理论与实践

ZHEN DUAN XUE LI LUN YU SHI JIAN

(双月刊)

2002 年 3 月创刊

第 9 卷 第 5 期 2010 年 10 月 25 日出版

ISSN 1671-2870 CN 31-1876/R

主 管 单 位: 上海交通大学

上海市东川路 800 号(200240)

主 办 单 位: 上海交通大学医学院附属瑞金医院

上海市瑞金二路 197 号(200025)

出 版: 《诊断学理论与实践》编辑部

发 行 范 围: 公开

主 编: 王鸿利

编辑部主任: 成乃昌

编辑部地址: 上海市瑞金二路 197 号(200025)

电 话: 021-64370045 转 611425

电 传: 021-64374749

编辑部网页: <http://www.concepts-pract.com>

E-mail: diagnrj@yahoo.com.cn

广告经营许可证号: 3100320080056

印刷单位: 上海欧阳印刷厂有限公司

发行单位: 上海市报刊发行局

订 购: 全国各地邮局

定 价: 每期 10.00 元 全年 60 元

[期刊基本参数]CN31-1876/R * 2002 * b * A4*136*zh * P * ¥10.00 * 4000 * 37*2010-10

万方数据

Content

Experts forum

Gene diagnosis of thalassemia REN Zhao-rui, HUANG Shu-zhen (405)

Screening and diagnosis of deafness gene LI Lei, YANG Tao, WU Hao (409)

Pattern of prenatal screening and diagnosis for Down syndrome suitable to current state in China
..... LV Shi-ming (413)

Views on current screening methods for Down syndrome LIU Jing-zhong (418)

Review and prospect of gene diagnosis of hereditary diseases GU Ming-min (420)

Pay attention to gene diagnosis of inherited hemorrhagic disease - - - WANG Xue-feng, WANG Hong-li (424)

Cytogenetic diagnosis of hereditary diseases XUE Yong-quan (427)

Use of whole genome association analysis in study of human complex diseases
..... WANG Ying, WANG Yi, HUANG Wei (430)

Molecular diagnosis of inherited endocrine and metabolic diseases WANG Wei-qing, CUI Bin (433)

Original article

Molecular diagnosis of *SLC26A4*, *FOXI1* and *KCNJ10* gene in 35 Shanghai probands with
non-syndromic hearing loss associated with enlarged vestibular aqueduct
..... CHAI Yong-chuan, LI Xiao-hua, LI Lei, et al. (437)

Gene diagnosis of co-existed hemophilia A and B in a pedigree
..... LU Ye-ling, DING Qiu-lan, DAI Jing, et al. (443)

Rapid detection of common chromosome aneuploidies by multiplex ligation-dependent probe
amplification/denaturing high performance liquid chromatography
..... CAO Mei-ting, JIA Xing-yuan, LIU Qian, et al. (449)

A preliminary study of XAF1 expression in primary localized small intestine gastrointestinal stromal tumors
..... ZHAO Dan-yu, YU Li-fen, ZHONG Jie, et al. (453)

The predictive value of plasma thioredoxin level for obstructive sleep apnea- hypopnea syndrome
..... GUO Qian, LI Qing-yun, WANG Yan, et al. (457)

Use of diffusion-weighted magnetic resonance imaging in diagnosis and evaluation of liver fibrosis
..... ZHU Nai-yi, CHAI Wei-min, LI Wei-xia, et al. (461)

Combined detection of HE4 and CA125 in diagnosis of ovarian cancer
..... CAI Xu-shan, CHEN Yi, HUANG Qiu-lan, et al. (465)

The modulation effect of Glivec on transcription, protein expression and activity of *CYP3A5* gene in K562
and K562/AO2 cell line ZHONG Ji-hua, CHEN Fang-yuan, WANG Hai-rong, et al. (469)

Th17 cells and expression of IL-17 in peripheral blood of patients with allergic asthma
..... SHI Yu-heng, SHI Guo-chao, WAN Huan-ying, et al. (473)

Group III metabotropic glutamate receptors promotes primary osteoblast mineralization through
OPG/RANKL pathway LI Min, ZHAO lin, LI Jie-li, et al. (477)

Superficial acral fibromyxoma: a clinicopathologic and immunohistochemical analysis and
differential diagnosis WEI Qing, WU Hua-cheng, XIAO Jia-cheng, et al. (482)

Value of soluble triggering receptor expressed on myeloid cells-1 in diagnosis of bacterial pneumonia
..... DAI Ran-ran, LIU Jia-lin, ZHOU Min, et al. (486)

Methylation of *Sal13* gene in hepatocellular carcinoma XIA Wei, NI Wei-yi, FEI Qi, et al. (491)

Influence of 15-second breath holding after deep-inspiration on rapid acquisition of lung nodule
in PET-CT imaging JIANG Xu-feng, WANG Cheng, LI Biao, et al. (495)

Expressions of stromal cell derived factor-1 and its receptor CXCR4 in patients with aplastic anemia, myeloid dysplasia syndrome and acute myelocytic leukemia	XU Li, ZHANG Qian-qiao, ZHANG Zheng, et al. (498)
Influence of respiratory syntical virus infection on acute exacerbation of chronic obstructive pulmonary disease	MA Guan-hua, YANG Kun, LI Min, et al. (503)

Clinical research

Specific agonists of estrogen receptor β inhibit the proliferation of endometrial stromal cells	ZHAO Dong, WENG Lei, HUANG Shi-ying, et al. (507)
Value of ¹⁸ F-DG-PET in the diagnosis and therapeutic evaluation of lymphoma	ZHANG Xiao-yan, HUANG Qin, AN Li, et al. (509)
Effect of thalidomide on cell cycle of human ovarian cancer cell line SKOV3 <i>in vitro</i>	ZHANG Miao-miao, LA Duan-duan (511)
Use of frequency doubling perimetry and octopus101 perimetry in patients with glaucoma	LU Chen-ming, ZHU Zhao-rong (514)

Review article

Advances in study of whole genome association analysis in osteoporosis	WANG Shu, LIU Jian-min (518)
Mechanism of action of chemokine receptor CXCR4 antagonist in microenvironment of leukemia	YANG Rui, CHANG Chun-kang (521)
Advances in study of prethrombotic state in burn patients	MA Yu, YUAN Ke-jian (526)

Lecture

Clinical molecular diagnosis of familial amyloid polyneuropathy ...	ZHANG Yu, CAO Li, CHEN Sheng-di (529)
Percutaneous transthoracic needle biopsy and the prevention and management of its complications	CHEN Ke-min, HUANG Wei, WU Zhi-yuan (532)

Medical education

Suggestion and practice for the institution of medical genetics course	GU Ming-min, NI Ying-yin, HUANG Lei, et al. (535)
Discussion on “research based learning” in teaching program of medical laboratory speciality	LIU Xiang-fan, NI Pei-hua, HU Yi-qun, et al. (537)
A preliminary study on laboratory examination for the course of laboratory investigation	ZHANG Shi-min, YU Lian-hui, QIN Xu-zhen (539)

Journal of Diagnostics

Concepts & Practice

(Bimonthly)

Founded in March 2002

Vol.9 No.5 October 2010

ISSN 1671-2870 CN31-1876/R

Responsible Institution

Shanghai Jiaotong University

Sponsor

Ruijin Hospital,
Shanghai Jiaotong University School of Medicine
(Ruijin Er Road 197,200025)

Publishing

Editorial Board of Journal of Diagnostics:
Concepts & Practice

Editor-in-Chief

WANG Hong-li

Managing Director

CHENG Nai-chang

Mail-Order

Editorial Department of Journal of Diagnostics:
Concepts & Practice
(Ruijin Er Road 197,200025)

Telephone

021-64370045×611425

Fax

021-64374749

Editorial Department Web

<http://www.concepts-pract.com>

E-mail

diagnrj@yahoo.com.cn