

SCIENTIA SINICA Vitae

中国科学 生命科学

第47卷 第6期 2017年6月

CN 11-5840/Q ISSN 1674-7232 eISSN 2095-9443

ACMG遗传变异 分类标准与指南

Marfan综合征

CFTR

软骨发育不全

视网膜色素变性

多囊肾病

结节性硬化症

21-羟化酶缺乏症

苯丙酮尿症

过敏性哮喘

异戊酸血症

血友症

地中海贫血

Cystic Fibrosis

遗传性耳聋

短指

原发性高血压

白化病

GJB2

Marfan Syndrome

半乳糖血症

中国科学院
国家自然科学基金委员会 主办

目 次

评述

- Sirtuins 家族蛋白参与 DNA 损伤修复的研究进展 郭 苇, 刘勤献, 汤 明, 朱卫国, 王海英 595
- 树突状细胞、CD8⁺ T 细胞与单纯疱疹病毒 1 型的潜伏感染 张小龙, 李琦涵 606

论文

- 粗粒内源性网络可预测血液系统髓系细胞分化和转分化的主要时序特征
..... 苏 杭, 王高伟, 袁若石, 敖 平 616
- 基于 AFM 的细胞弹性及黏弹性研究 李 密, 刘连庆, 席 宁, 王越超 629
- Cyp19a1* 基因在中华鳖早期卵巢分化中的功能研究
..... 包海声, 蔡 晗, 韩 伟, 张海艳, 孙 伟, 葛楚天, 钱国英 640
- 动态分析抗菌作用的新方法 张 庆, 胡 明, 王 杰, 杨炜华, 金建玲, 刘玉庆, 高培基 650
- 畜禽草耦合模式初探 苏 华, 刘 伟, 许 宏, 苏本营, 张秀杰, 李永庚 658

标准与指南

- 遗传变异分类标准与指南 王秋菊, 沈亦平, 陈少科, 陈子江, 方向东, 傅松滨,
龚瑶琴, 郝晓柯, 黄国英, 黄国宁, 黄荷凤, 黄 山, 黄涛生, 冀小平, 李 红, 梁 波, 廖 灿, 乔 杰,
秦胜营, 苏海翔, 汪道文, 王 磊, 王树玉, 王晓红, 魏 军, 邬玲仟, 邢清和, 徐湘民, 杨正林, 于世辉,
袁慧军, 张学军, 郑 茜, 周从容, 周文浩, 曾 勇, 关 静, 王洪阳, 王大勇, 赵立东, 王慧君, 孔令印, 宣黎明,
冒 燕, 祝轶君, 徐君玲, 王剑青, 王 莉, 赵 婷, 秦一丁, 夏滢颖, 樊丽霞, 赵丁丁, 邱 浩, 贺 林 668

封面说明: 在中国遗传学会遗传咨询分会主任委员贺林院士的主导下, 王秋菊、沈亦平等多位遗传咨询领域专家共同翻译了美国医学遗传学与基因组学学会(ACMG)发布的遗传变异分类标准与指南。该指南中文版可以帮助我国医疗工作者和遗传咨询从业者更加准确和规范地进行遗传变异解读, 有助于促进我国遗传咨询的标准化和正规化, 并进一步促进我国遗传咨询的发展。详见贺林等人文章(P668), 封面素材图由中国遗传学会遗传咨询分会提供。



- ◆ 收 录：中文核心期刊要目总览、中国科学引文数据库、中国期刊全文数据库、中国科技论文与引文数据库等
- ◆ 报道内容：生物学、医学、农学和生态学领域基础研究与应用研究方面具有重要意义的最新成果
- ◆ 栏 目：评述、论文、快报、进展、点评、亮点、消息、科学史话、人物评传等



<http://lifecn.scichina.com>



《中国科学：生命科学》编辑部 | 地址：北京市东城区东黄城根北街16号 | 邮编：100717
电话：(010) 64015399 | E-mail: life@scichina.org | 网址: lifecn.scichina.com

主管：中国科学院
主办：中国科学院 国家自然科学基金委员会



《中国科学》杂志社
SCIENCE CHINA PRESS

ISSN 1674-7232



9 771674 723175

