



ISSN 1674-6929

CN 44-1656/R

邮发代号: 46-283

# 分子诊断与治疗杂志

## FENZI ZHENDUAN YU ZHILIAO ZAZHI

2018年7月 第10卷 第4期 总第56期

### JOURNAL OF

### MOLECULAR DIAGNOSTICS AND THERAPY

Volume 10 Number 4 July 2018

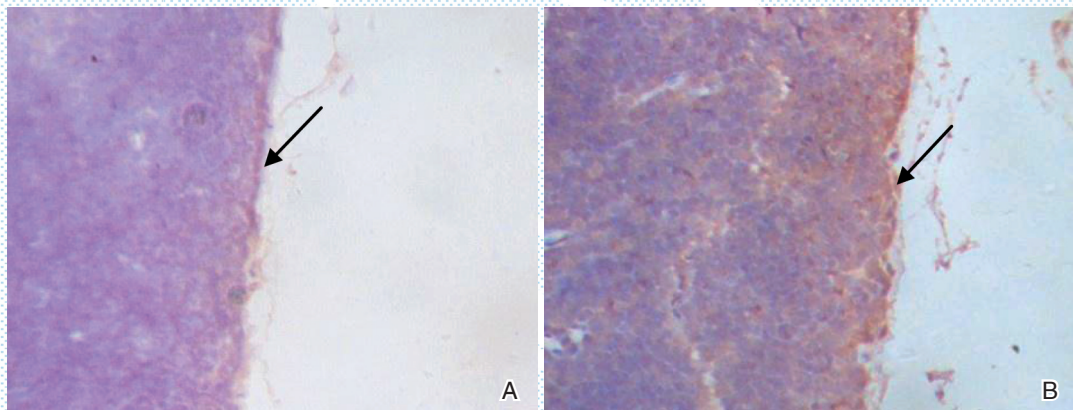


图2A(第0周)

图2B(第6周末)

图2A、图2B中箭头所示为运动组大鼠胸腺上皮细胞,图2A箭头所指处为第0周时运动组大鼠胸腺被膜下上皮细胞层非常完整,上皮细胞排列紧密,结构清晰;图2B中箭头所指处为第6周末时运动组大鼠胸腺上皮细胞层形态的完整性严重破坏,细胞层出现断裂或缺失,上皮细胞排列松散、细胞间隙增宽,胸腺上皮细胞的结构明显不完整。

图(P272) 运动组大鼠胸腺上皮细胞层形态与结构(SABC,×400)

Figure(P272) The structure of thymic epithelial cell changes in exercise group(SABC,×400)

### 中山大学 主管

中国科技核心期刊(中国科技论文统计源期刊)

中国核心期刊(遴选)数据库收录期刊

中国期刊全文数据库全文必录期刊

中国学术期刊综合评价数据库统计源期刊

中文生物医学期刊文献数据库CMCC收录期刊

中国生物医学期刊引文数据库CMCI收录期刊

中国学术期刊影响因子年报统计源期刊

ISSN 1674-6929



9 771674 692099



分子诊断与治疗杂志

二〇一八年七月

第十卷 第四期

中山大学

## 韩咏竹



1957年3月出生。1982年毕业于安徽中医学院，获中医学学士学位。1995年在复旦大学遗传学国家重点实验室学习，现在安徽中医药大学神经病学研究所附属医院从事中西医结合神经病学的临床、科研及教学工作。

安徽中医药大学二级教授、主任医师、硕士研究生导师、享受国务院政府特殊津贴专家、安徽中医药大学神经病学研究所附属医院院长，先后任中华医学会神经病学分会委员、华东六省一市神经病学协作委员会委员、中华医学会安徽省分会常务理事、安徽省神经病学分会副主任委员、安徽省中西医结合神经病学分会副主任委员，《临床神经病学杂志》《安徽医学》《中医药临床》等杂志特约审稿专家。

自上世纪80年代始从中西医结合角度对Wilson病(Wilson's disease, WD)进行了系列研究，在WD的病因病机、诊断、治疗和疗效评价标准等方面的研究中做出了卓越贡献。1995年始在国内率先开展WD患者及其家系成员基因诊断的研究，2007年始在省内率先开展可用于临床的WD疑诊患者及其家系成员基因诊断和产前诊断研究，为提高WD的诊断水平、改善患者预后、避免生出带病患者奠定基础。在此基础上，于2009年始在省内率先开展脊髓小脑性共济失调(spinocerebellar ataxia, SCA)、亨廷顿舞蹈病(Huntington's disease, HD)、进行性肌营养不良症(progressive muscular dystrophy, PMD)、脊肌萎缩症(spinal muscular atrophy, SMA)及Kennedy病等其他神经遗传病的基因诊断和产前诊断研究。

主持国家自然科学基金面上项目和国家中医药管理局科研基金各1项，并主持和参与了10余项其他国家及省部级科研项目。主编、参编著作4部，参编的《肝豆状核变性》(1995)为国内首部WD专著，作为副主编编写的《肝豆状核变性》(2015)为目前国内外体量最大的WD专著。

在《中华医学杂志》、《中国中西医结合杂志》等国家及省级杂志上独著或合作发表学术论文200余篇，以通讯作者身份发表SCI论文5篇，获国家发明专利授权3项，先后获安徽省科技进步一等奖、中华中医药学会科学技术三等奖和上海市科技进步三等奖各1项，共指导19名硕士研究生获得学位，其中大多数在毕业工作后成为省内外各医疗单位的神经病学学科的中坚力量甚至学术带头人。

# 分子诊断与治疗杂志

JOURNAL OF MOLECULAR DIAGNOSTICS AND THERAPY

双月刊 2018年7月 第10卷 第4期 总第56期 Bimonthly Volume 10 Number 4 July 2018

主管 中山大学  
主办 《中国家庭医生》杂志社有限公司  
承办 中山大学达安基因股份有限公司

顾问 来茂德 申子瑜  
主编 李明  
编辑部主任 郝芬  
编辑部 《分子诊断与治疗杂志》编辑部  
编辑 李晓兰 叶萍萍 黄文珊  
出版 《中国家庭医生》杂志社有限公司

地址 广州市天河区天河北路179号祥龙大厦10~11楼(510620)  
电话 (020) 32290177 32290789-206  
传真 (020) 32290177  
电子邮箱 jmdt@vip.163.com

刊号 ISSN 1674-6929  
CN 44-1656/R

邮发代号 46-283  
发行单位 广东省报刊发行局  
发行范围 国内外公开发售  
广告经营许可证 粤工商广字第01139号  
印刷 天意有福科技股份有限公司  
出版日期 2018年7月18日  
定价 RMB 15.00元

**Responsible Institution** Sun Yat-sen University  
**Sponsor** China Family Doctors Magazine Publisher Co., Ltd.  
**Organizer** DaAn Gene Co., Ltd. of Sun Yat-sen University  
**Consultant** LAI Maode SHEN Ziyu  
**Editor in Chief** LI Ming  
**Managing Director** HAO Fen  
**Editorial Office** <JOURNAL OF MOLECULAR DIAGNOSTICS AND THERAPY> Editorial Office  
**Editors** LI Xiaolan YE Pingping HUANG Wenshan  
**Editing** China Family Doctors Magazine Publisher Co., Ltd.

**Add** 10~11 Fl., Xianglong Building, 179# Tian he bei Lu, Guangzhou, China 510620  
**Tel** (020) 32290177 32290789-206  
**Fax** (020) 32290177  
**E-mail** jmdt@vip.163.com  
**CSSN** ISSN 1674-6929  
CN 44-1656/R  
**Printing** TianYi Yofus Technology Co., Ltd.  
**Publish Date** 2018.7.18  
**Price** RMB 15.00

# 分子诊断与治疗杂志

双月刊 2018年7月 第10卷 第4期

## 目次

### 述评

肝豆状核变性的分子诊断与治疗 ..... 程楠 韩咏竹(217)

### 论著

广东江门地区13 725例新生儿遗传性耳聋基因筛查结果分析 ..... 唐佳 曾钦龙 李秋丽 等(222)

1 610例湘潭地区孕妇耳聋基因突变位点筛查及临床意义 ..... 李春成 谢月英 周旭丽 等(228)

不同时序HAART结合抗HCV治疗对HIV合并HCV感染患者肝功能的影响 ..... 胡锡坤(235)

乳腺癌患者血清PPAR- $\gamma$ 基因甲基化qPCR检测及临床意义  
..... 韦美德 董家书 周格琛 等(241)

*BRAF*<sup>T1799A</sup>在甲状腺乳头状癌患者外周血中的表达及其临床意义  
..... 潘在兴 蒋翡翎 姚敏 等(246)

5-Aza-CdR对MDA-MB-231细胞PPAR- $\gamma$ 基因甲基化的影响 ..... 董家书 韦美德 周格琛 等(252)

PCR荧光探针法在Y染色体微缺失检测中的应用 ..... 陈晴晴 李少英 沈嘉嘉 等(257)

HR-HPV合并UU感染状况及与宫颈上皮内瘤变的相关性研究  
..... 何江耀 赵任龙 果海娜(262)

长期递增负荷运动对大鼠胸腺上皮和胸腺激素表达的影响 ..... 任超学 郝选明 金艳平(268)

2型糖尿病周围神经病变相关因素分析 ..... 李长岭 张东铭 王崇贤 等(274)

中山市孕中期产前筛查指标中位数的建立及临床价值研究 ..... 李冬秀 吴学威 黄湘 等(278)

### 综述

分子诊断技术在心房颤动临床诊疗中的应用 ..... 张维贞 向丽 黄山(283)

### 专家风采

韩咏竹 ..... (封二)

### 实验室巡礼

安徽中医药大学神经病学研究所附属医院实验中心 ..... (封三)

# JOURNAL OF MOLECULAR DIAGNOSTICS AND THERAPY

Bimonthly Volume 10 Number 4 July 2018

---

## CONTENTS

### COMMENTS

Molecular diagnosis and therapy of hepatolenticular degeneration

*CHENG Nan, HAN Yongzhu* ..... (217)

### ORIGINAL ARTICLES

Analysis of genetic screening of 13 725 neonatal hereditary deafness in Jiangmen district, Guangdong province

*TANG Jia, ZENG Qinlong, LI Qiuli, FENG Jianjiang, GUAN Cuiliu, RONG Liyu, RONG Linhui, WU Yuyu, DENG Choufen, SUN Shuxiang, SUN Tielan, LI Zhiming, TAN Shuming, TAN Jieliang, LUO Liangping* ..... (222)

Clinical significance and screening of deafness gene mutation sites in 1 610 pregnant women from Xiangtan area

*LI Chuncheng, XIE Yueying, ZHOU Xuli, LIU Wei, XIE Lanhong* ..... (228)

Effect of different timing highly active antiretroviral therapy combined with anti-HCV therapy on the liver function in patients with HIV/HCV co-infection

*HU Xikun* ..... (235)

Detection and clinical significance of serum *PPAR-γ* gene methylation in patient with breast cancer

*WEI Meide, DONG Jiashu, ZHOU Gechen, DENG Kaifeng, DAI Shengming* ..... (241)

Expression and clinical significance of *BRAF<sup>T1799A</sup>* in peripheral blood of patients with papillary thyroid carcinoma

*PAN Zaixing, JIANG Feiling, YAO Min, WEI Xiaobin, YE Fangli* ..... (246)

Effect of 5-Aza-2'-deoxycytidine on methylation of *PPAR-γ* gene in MDA-MB-231 cell

*DONG Jiashu, WEI Meide, ZHOU Gechen, DENG Kaifeng, DAI Shengming* ..... (252)

Application of PCR fluorescence probe in detection of Y chromosome microdeletion

*CHEN Qingqing, LI Shaoying, XIAN Jiajia, WANG Yanchao, LI Qing* ..... (257)

# JOURNAL OF MOLECULAR DIAGNOSTICS AND THERAPY

Bimonthly Volume 10 Number 4 July 2018

---

## CONTENTS

Study on the relationship between high-risk humanpapilloma virus with ureaplasma urealyticum infection and cervical intraepithelial neoplasia

*HE Jianguo, ZHAO Renlong, GUO Haina* ..... (262)

Effect of long-term incremental exercise on thymus epithelial and thymus hormone expression in rats

*REN Chaoxue, HAO Xuanming, JIN Yanping* ..... (268)

Analysis of the related factors of peripheral neuropathy in type 2 diabetes

*LI Changling, ZHANG Dongming, WANG Chongxian, FU Yanqin* ..... (274)

The establishment and clinical value of the median of screening serum-markers for second-trimester pregnant women in Zhongshan

*LI Dongxiu, WU Xuwei, HUANG Xiang, ZHONG Yuheng, LIANG rui* ..... (278)

## REVIEWS

The application of molecular diagnostic technique in the diagnosis and treatment of atrial fibrillation

*ZHANG Weizhen, XIANG Li, HUANG Shan* ..... (283)

## 安徽中医药大学神经病学研究所附属医院实验中心

安徽中医药大学神经病学研究所附属医院实验中心位于安徽省省会合肥市庐阳区长江中路357号，创立于1983年。经过几代人30余年的不懈努力，现已成为集临床检验、教学、科研于一体的大型综合实验中心，是安徽中医药大学首批硕士点授予单位、安徽省卫生厅重点临床学科和安徽省教育厅重点学科、卫生部国家临床重点专科建设单位。

中心现有正高级职称9人，硕士研究生导师8人，享受国务院特殊津贴专家2人，享受安徽省政府特殊津贴专家1人，博士后3人，博士(含在读)5人，硕士28人。学科队伍拥有国家级医学分会委员3人次，省级医学分会主任和副主任委员5人次，常委2人次，省医学分会青年委员2人次，在省内外拥有稳固的学术地位和影响力。

中心下设神经生化、神经免疫、神经电生理、神经影像等临床实验室及细胞和分子生物学、神经病理、电感耦合等离子体质谱(inductively coupled plasma mass spectrometry, ICP-MS)、运动障碍数字化测量等基础实验室，拥有200余台(套)大型实验设备，总资产超过3000万元。中心在开展各项临床常规检测项目的同时，在国内率先开展Wilson病(Wilson's disease, WD)患者及其家系成员基因诊断的研究，在省内最早开展了抗癫痫药物血药浓度监测、重症肌无力、多发性硬化、视神经脊髓炎等神经炎性免疫病相关抗体检测、神经遗传病/肌病的基因诊断及肌活检病理学研究等工作。所开展的新技术新项目辐射全省及周边多个省份，先后举办国家级、省级学术会议20余次，社会效益显著。

中心承担国家自然科学基金课题、国家中医药管理局课题、省科技厅、省教育厅科研课题等30余项，主持完成的科研成果获安徽省科技进步一等奖、二等奖、上海市科技进步三等奖及中华中医药学会科学技术三等奖各1项，获国家发明专利3项。在国内外重要期刊发表研究论文近600篇，出版医学专著24部，其中《肝豆状核变性》(1995)为国内首部WD专著，《肝豆状核变性》(2015)为目前国内外体量最大的WD专著。培养硕士、博士研究生(联合)60余名。

学科带头人韩咏竹为安徽中医药大学硕士研究生导师，同时担任安徽省神经病学学会副主任委员、安徽省中西医结合神经病学学会副主任委员等职务，从事中西医结合神经病学的临床、科研及教学工作36年，取得了丰硕的学术成果，主要研究方向为中西医结合神经遗传病的分子诊断及治疗研究。



### → 公司简介

中山大学达安基因股份有限公司依托中山大学雄厚的科研平台,以分子诊断技术为主导,集临床检验试剂和仪器的研发、生产、销售以及全国连锁医学独立实验室临床检验服务为一体的生物医药高科技集团公司,拥有7家研究机构、50多家全资或合资的下属企业。由公司自主研发的荧光定量PCR检测(FQ-PCR)系列产品在国内的市场覆盖率稳居行业第一。



### → 公司优势

- ★ 自主品牌的通道空间
- ★ 完善的售前和售后服务
- ★ 中山大学雄厚的科研平台
- ★ 自主知识产权的临床诊断试剂
- ★ 国内专业诊断产品供应商的首选之一

### → 多元化产品系列



### → 企业使命

达生命之源, 安健康之本

- ★ 不断完善创新机制,以全面的技术创新、管理创新、经营模式创新,探索生命的奥秘,以一流的产品和服务推动公司的不断成长。
- ★ 关爱社会、回馈社会,推动健康产业的发展。



公司总部

地址: 广州市高新技术开发区科学城香山路19号(510665)  
电话: 020-32290789 传真: 020-32290158

营销中心

电话: 020-32068328 传真: 020-32068820  
Http: //www.daangene.com