

Journal of Medical Genetics

《医学遗传学杂志》

作者指南 Instruction for Authors

关于 BMJ 旗下期刊的相关规定及投稿指南，请点击以下链接：

[备稿指南](#)

[编辑政策](#)

[患者知情同意书](#)

[授权表](#)

[同行评审过程](#)

[投稿出版过程](#)

编辑政策

《医学遗传学杂志》（*Journal of Medical Genetics*, JMG）主要刊载与医学遗传学相关的原创性论著和综述。本刊尤其欢迎以下领域的稿件：人类疾病的分子学基础；人类癌症的种系遗传学；遗传性疾病的临床表现；分子遗传学在临床实践中的应用；此类应用的系统评价。

向 JMG 投稿意味着稿件中所描述的工作在其他地方没有被发表过，即稿件不是已发表作品，也没有向其他地方投稿。

开放获取（Open Access）

作者可选择将其稿件以[开放获取](#)的形式发表，费用为 1950 英镑/篇（+增值税）。

彩图收费

在投稿时，您可以自愿选择是否为文章中所包含的彩图付费，此项服务适用于所有在本刊发表文章的作者，付费标准为 250 英镑/篇。您也可以在投稿时选择在线发表时使用彩图，而纸刊发表时使用黑白图。在线发表彩图不额外收费。

语言润色服务

如果您的母语不是英语，建议在投稿前请英文母语者为您进行编辑。专业的编辑会改进稿件的语法、拼写和标点，使得语言更清晰，有助于审稿人和编辑在阅读时将注意集中于文章的科学内容上。更多相关信息点击[这里](#)获取。

文章类型和字数要求

[原创性研究文章 \(Original Papers\)](#)

[短篇报道 \(Short Reports\)](#)

[综述 \(Review Articles\)](#)

[通讯 \(Communications\)](#)

[增刊 \(Supplements\)](#)

单词计数不包括标题页、摘要、表、致谢/作者贡献以及参考文献。图表改善指南见[BMJ 演示视频](#)。

关于发表时间和接受率的信息可以从[这里](#)了解。

原创性研究文章 (Original Papers)

原创性研究文章代表了一项实验室研究或临床研究的实质性内容。文章被录用后，其他材料可以“补充信息”的形式提交，仅供在线发表。此类补充信息可包括多种形式：文本、表格、图片、视频等。

正文：不超过 4000 个单词

摘要：不超过 250 个单词

图表：不超过 6 幅

参考文献：不超过 50 篇

此类文章应参照固定的格式撰写：

- 摘要** – 摘要应简明扼要，并遵循 BMJ 和《美国医学会杂志》等专业期刊所采用的结构式摘要的基本要求：
 - 背景
 - 方法
 - 结果
 - 结论
- 关键词** – 不超过 5 个，置于摘要下方。

3. **引言** – 阐述本研究的背景。说明本研究拟验证的假设。在本部分应引用既往已发表的相关文献。
4. **方法** – 本研究涉及的方法细节。在“方法”的结束部分具体说明所使用的统计学方法。
5. **结果** – 在报告结果时应使用国际单位制。应避免在正文中重复表格中已列举的数据。在“结果”部分可以简要说明研究结果的有效性和意义, 但不宜具体展开(可留到“讨论”部分)。
6. **讨论** – 基于既往已发表的文献, 对本研究的性质和发现进行探讨。建议作者使用一些小标题, 使表述更为清晰。
7. **致谢和利益相关** – 参考文献应便于读者获取详细的数据(通过公共数据库等), 以及便于读者获得既往研究中所使用的材料。一般地, 在文章发表时或发表前, 基因组等数据应提交至相应的公共数据库。本刊鼓励作者将 DNA 或细胞系与其他研究人员分享。
突变信息: 建议对任何基因中发生的所有突变均提交至现有的公共数据库。
8. **参考文献** – 根据温哥华格式, 参考文献在引用时应采用数字系统, 按在文内出现的先后顺序排列, 而不要按作者姓名的英文字母顺序排列(在正文中, 参考文献的序号应置于方框号内; 不用上标著录, 应与正文并排) 应列出全部作者。应根据《医学索引》(Index Medicus) 的格式使用期刊名称缩写。如, Tomlinson IP, Beck NE, Homfray T, Harocopos CJ, Bodmer WF. Germline HNPCC gene variants have little influence on the risk for sporadic colorectal cancer. *J Med Genet* 1997;34:39-42.
9. **附图说明** – 更多细节见[附图和图表](#)。
10. **命名法** – 基因: 对于人类基因, 应使用人类基因命名委员会 (HGNC) 批准的基因名称和基因符号。作者在投稿前, 可从以下机构获取此类基因符号:

HUGO Nomenclature Committee (HGNC)

HUGO Gene Nomenclature Committee (HGNC)

European Bioinformatics Institute (EMBL-EBI)

Wellcome Trust Genome Campus

Hinxton, Cambridgeshire

CB10 1SA, UK

fax:+44 (0)1223 494 468

基因突变命名法请参见人类基因组变异学会(Human Genome Variation Society, HGVS)(<http://www.hgvs.org/mutnomen/>)提出的命名指南。

短篇报道 (Short Reports)

短篇报道用于介绍实验室或临床研究结果、病例系列报告或具有临床/科研意义的单个病例报告。对于发生在基因位点的单基因突变, 如已在文献中早已获得证实, 则一般不予发表, 除非此类报告具有非同寻常的临床或生物学意义。短篇报道的格式可与论

著（见上）相同，但在某些情况下，短篇报道的正文也可不分成几个部分。短篇报道应力求简明扼要，以增加录用机会。

正文：不超过 2000 个单词

摘要：不超过 200 个单词

图表：不超过 2 幅

参考文献：不超过 20 篇

综述（Review Articles）

欢迎作者就撰写综述的构思直接与主编联系。我们特别欢迎作者针对本刊以“本月综合征”格式发表的文章撰写综述。

正文：2000 - 5000 个单词之间

摘要：不超过 250 个单词

图表：最多 5 张表、3 张插图

参考文献：不超过 100 篇

通讯（Communications）

本栏目主要刊登阐述临床或实验室重要发现的文章。此类稿件无需摘要，取而代之的是一段带参考文献的文字（篇幅限制：100 个单词），阐述本研究的目的及主要结果（但不提供方法细节）。不得使用小标题。

正文：不超过 1000 个单词

图表：不超过 2 幅

参考文献：不超过 10 篇

通讯（Correspondence）

欢迎读者针对本刊发表的文章以信件的形式提供反馈。此类文章应通过本刊网站提交电子版。作者应首先访问载有拟质疑文章的摘要/全文的网页。在每篇文章的右上角设有“目录框”（contents box）。点击“eLetters: Submit a response to this article”这一选项。部分“读者来信”可在本刊纸质版上刊登。

针对或回应本刊已发表内容的“读者来信”将仅在线发表；本刊编辑部对其不作编辑处理，仅对那些含有攻击性的语言、可能侵犯受试者隐私或侵犯版权的文章进行删除。此类评论将提交给原文章的作者，并邀请原作者对此作出回应。

增刊（Supplements）

BMJ 出版集团旗下的期刊会不定期地出版增刊。出版增刊主要基于以下考虑：

1. 期刊主编、编委会成员或者学术团体希望举办学术会议而又需要寻求赞助商时，会议论文集可作为增刊出版。
2. 期刊主编、编委会成员或者学术团体希望针对某个专题出版一期增刊。此时，可能也会寻求赞助商。
3. BMJ 出版集团需要赞助时可考虑出版增刊。
4. 赞助机构（通常为制药企业或慈善基金）举办会议时，会议论文集可安排作为增刊出版。

但是，无论在何种情况下，杂志都会秉承公正、独立以及学术性的办刊宗旨。

如果您有意向出版增刊，联系我们时请务必详细告知以下信息：

- 需要出版增刊的杂志名
- 增刊刊名和/或增刊拟报道的会议名称
- 增刊拟报道会议的举办日期
- 包含意向文章标题和意向作者的增刊目录
- 意向作者的意向协议
- 赞助商信息，包括相关的截止日期
- 每篇文章的预期长度，特邀主编的提案（如有）

如需获得更多与增刊出版标准相关的信息，请下载[增刊指南（PDF）](#)。

剽窃检测（Plagiarism detection）

BMJ 已经成为 CrossRef 和 iThenticate 共同开发的 CrossCheck 系统的会员。

iThenticate 是一家剽窃行为侦察服务公司，其主要业务是对所提交的文章在发表前进行原创性检测。由该公司开发的软件可将作者提交的内容与上百万篇已发表的文章和数以亿计的网页内容进行比对，以确保其不涉嫌剽窃。作者、研究人员以及自由撰稿人也可在提交文章前自行利用 [iThenticate](#) 提供的服务检测其作品。

中文译文由理文编辑(Edanz China)友情协助