

这是《遗传医学》杂志(Genetics in Medicine, GIM)投稿须知的删节版。该投稿须知的完整英文版本见于：

http://www.nature.com/gim/gim_gta.pdf

如有对稿件与审稿的任何问题，请联系：总编辑：Jan Higgins, GIM@acmg.net

《遗传医学》杂志的适用范围及受众

《遗传医学》杂志是 American College of Medical Genetics and Genomics（医学遗传学和基因组学美国学院）的官方刊物，它的使命是促进医学遗传学和基因组学的学术研究与实践。此同行评审月刊提供了一个前所未有的论坛，以呈现那些在当代遗传医学，包括基因组，染色体异常，代谢性疾病，单基因疾病以及医疗服务/实施研究等领域的革新性的，临床相关的报告和论文。

《遗传医学》杂志是一个备受关注的出版物，它传播公共卫生遗传学，筛查，新一代测序技术的应用，信息技术和数据库开发和管理等方面的最新进展。对于那些有关遗传咨询的重要问题，遗传学的伦理，法律和社会影响，以及人类医学遗传学的各级教育的文稿，这是一个理想的论坛。

《遗传医学》杂志是一本所有希望把新的基因研究结果应用到他们的医疗实践中的医生必须阅读的杂志。

《遗传医学》杂志是一本主要对象为临床医生和那些从事临床实验室工作的人员的杂志。那些有关基础科学研究和与临床实践无关的文稿，是不太适合《遗传医学》杂志的。本刊一般不发表病例报告，除非它们有突出的普遍意义。对那些简单地套用分析（如突变型或患病率）到一个新的种族人群的文稿，我们通常兴趣不大，除非该研究从这样的应用中显示了重要的临床经验。对于那些有关全基因组关联研究（Genome Wide Association Studies）的文稿，或是那些鉴定了次要的/中度的风险等位基因的文稿，我们一般也不发表，因为这些文稿可以在那些其收录范围更基础的杂志找到它们的目标受众。

《遗传医学》杂志发表的文章类型

- 评论
- 系统综述文章
- 综述
- 原始研究论文
- 简要报告
- 教育报告
- 致编辑的信

综述，评论和基因遗产传承的文章通常是由编辑征集。

《遗传医学》杂志不发表的文章类型

- 个案病例报告

字数限制

每个文章类型在《遗传医学》杂志都有其字数限制。超出任何字数限制的文章将被退回原作者整改而不作审阅。这些限制包括：

文章类型	说明	摘要	字数 ^a	展示项目 ^b	参考文献(上限)
评论	对在领域中和对《遗传医学》杂志读者具有重要意义的当前的主题的权威意见或讨论。这些评论一般都来自约稿。	无	1,500	0	10
系统综述文章	文献综述，重点回答一个或几个问题。该综述会尝试识别，评估，选择并综合所有的有关这些问题的高质量研究证据。系统综述运用客观和透明的方式来合成研究，以尽量减少偏差为目的。许多系统综述是基于一个对现有数据的明确的量化Meta分析。我们相信，这些评论有助于对现有的医学和公共健康遗传问题的证据做更好的循证评价。系统综述的一些例子包括人类基因组流行病学（huGE）在特定的基因疾病相关性，或概要某疾病的所有现有的基因的评论；查阅 huGE 的网站；使用标准方法的对特定基因组的应用、实践和预防（EGAPP）的循证综述。请参见刊登于 2009年1月号的杂志的方法和实例。	有，无格式，最多200 字。	5,000	5	75
综述	当前的话题医学遗传学点评。综述一般都来自约稿；然而，编辑也会考虑未经征集的综述。如有的任何可能适当的综述议题，请通过GIM@acmg.net联系我们的编辑部。	有，无格式，最多200 字。	5,000	5	75
原始研究论文	这类文章是顾名思义的。引言，材料与方法，结果，和讨论是必需的部分。	有，有格式，最多200 字。	4,000	5	40
简要报告	对重要和相关的临床观察的报告，以通报临床医学遗传学的实践。引言，材料与方法，结果，和讨论是必需的部分。	有，有格式，最多200 字。	2,000	2	20
教育报告	这类文章描述在遗传学教学上的新的教育措施或办法。倾向于有一个严格的实验设计和演示数据可用于验证所提出方法，但这不是必需的出版标准。引言，材料与方法，结果，和讨论是必需的部分。	有，有格式，最多200 字。	4,000	5	40
致编辑的信	对已发表论文的回应。	无	1,000	0	3

^a 不包括摘要，图表，参考文献和网上的材料

^b 包括表格和图表。每个打印页计为一个展示项目；因此，如果任何一个表或图占用一个以上的打印页，将计为一个以上的展示项目。表格不能被细分为表 1A，1B 等，每个都将被算作一个单独的表格。

网上补充材料

补充信息是与文章结论直接相关的由同行评审的材料，它们不能被包含在印刷版是由于空间或格式的限制。当文章发表时，这些材料会被放在杂志的网站并和文章相链接。它可以包括数据文件，图，影片，或扩展的表格。文章的印刷版必须是完整的，并不言自明而无需补充资料的。补充信息可增强读者对文章的理解，但对该理解不是必须的。

补充资料必须以给予其同行评审的最终形式提供给编辑部。补充信息应当在文本中引称为“图 S1, S2, 等”，“表 S1, S2, 等”，或“补充材料和方法”。作者应保证补充信息以其最终形式提供，因为它将不再被编辑，并会在网上完全按照原提交的状况展示。当文章被接受发表后，不能更改，也不能添加新的补充资料。请通过编辑经理（Editorial Manager），或电子投稿和跟踪系统提交补充材料。

提交前的查询

《遗传医学》杂志不接受提交前的查询，除非是对综述议题的建议。如果你想知道某个综述议题是否适当，请通过 GIM@acmg.net 联系 Jan Higgins。

英语非母语作者

对于英语非母语而向国际期刊投稿的作者，他们通常会收到来自审稿人或编辑对其手稿中英语使用的负面评价，而这些问题可能导致该文章被拒绝。为了帮助减少这种可能性，我们强烈鼓励这些作者至少采取下列步骤中的一个：

- 请一位母语是英语的同事审核和编辑你的手稿，以确保表达清楚。
- 使用众多英文编辑服务中的一个，如由下列公司提供的服务。编辑将提高文稿的英语表达，以确保您的意思是明确的，并指出需要您审核的问题。

请注意，使用语言编辑服务的费用由作者自己承担，而这个服务是无法保证该文章将被选中进行同行审阅或被遗传医学杂志接受的。

- [American Journal Experts](#)
- [Inter-Biotec](#)
Inter-Biotec 还提供免费的在线写作课程，以帮助第一语言不是英语的生物医学科学家撰写并在英文期刊上发表他们的论文。
- [SPI Professional Editing Services](#)
- [Write Science Right](#)

伦理

《遗传医学》杂志依附于由 [ICMJE](#) 和 [COPE](#) 制定的出版和道德准则。作者应该访问这些网站，以获得对应有道德标准的理解。

《遗传医学》杂志致力于在其科学出版记录上维持高标准的诚信。作者应留意并遵守以下该杂志的编辑规定。该杂志将调查任何涉嫌学术造假，图像处理，剽窃，重复发表（也称为自我剽窃），和未记录的利益冲突，以及其它有损研究伦理或期刊的科学诚信的情况。调查遵循由 [COPE](#) 制定的指导方针，其流程图也有中文版本（<http://publicationethics.org/files/All%20flowcharts%20Chinese.pdf>）。根据调查，该杂志可能会选择公布更正。对于严重的学术不端行为，本杂志可能会要求作者收回他们的论文，也可能强行撤回已发论文。

一份手稿如有以下认同，将被考虑发表：

- 所有署名作者已同意将其提交
- 此文不是正在被另外一个刊物考虑发表
- 如果论文被接受，没有出版商的同意，该文将不会以相同或类似的形式用任何语言被刊登。
- 每个作者必须对所提交的学术内容做出了足够贡献。要求通讯作者在文稿中列出所有作者和他们对工作的贡献。文稿提交后，任何作者名单的更改，如作者的顺序，或删除或添加作者，将会依循 [COPE](#) 的准则（<http://publicationethics.org/>）。

- 通讯作者必须有权查阅所有研究数据及对提交出版的最终决定最终责任。

作者署名

作者信用（由 [ICMJE](#) 定义）的评判依据为：1）对构思和设计，数据采集，分析及数据解释作出了重大贡献；2）起草文章或对其重要的学术内容做出了关键修改；3）对发表的最终版本作审批。署名作者应该满足的条件 1，2 和 3。

剽窃和捏造

剽窃是作者试图把别人的工作为他或她自己的。重复发表，也称为自我剽窃，是作者重新使用他或她自己已发表的作品实质部分，而没有提供适当的引用。以上两种类型的剽窃都是不可以接受的。

交叉检查（[iThenticate](#)）是由多个出版商主动筛查已发表和提交内容的原创性。《遗传医学》杂志对论文使用交叉检查，以检测在接受稿件中的重叠和相似的情况。要了解更多关于交叉检查的细节，请访问 www.crossref.org/crosscheck.html。

剽窃一经发现，本杂志将与作者联系，并在某些情况下，也会联系作者的研究机构和投资机构来解决这个问题。

重复发表

论文必须是原创，而不能在此前在其它地方曾发表或投稿。这条规则也适用于非英语语言的出版物。

提交文稿的准备

稿件必须以清晰，简明的英语提交。他们应该是双倍行距，包括参考文献，图例，和表格，并且单面打印。各方的页边距为 1 英寸。不要使用比例行距，调整的页边距和行号。给出每一页的页码。按以下顺序组装手稿文件：（1）标题页，（2）摘要页和关键词，（3）正文，（4）致谢，（5）参考文献，（6）图例。表格和图表都使用相应的文件类型以独立的文件上传到系统中。他们应该在手稿文件后按顺序排列。

标题页

手稿的第一页应该按顺序包括以下内容：（1）论文题目，（2）短运行标题，（3）作者的全名和学位（不超过两个），（4）作者的主要从属机构，和（5）有关手稿信件应该发送的电子邮箱。

利益冲突布告页

作者必须在一个单独的页面公开任何可能会与提交的稿件所提供的信息造成或产生利益冲突的商业机构。这些机构包括参与开展或宣传在文稿中描述的研究的咨询公司，股权或其他权益，专利许可安排和账目支付。所有对该研究工作的资金支持必须公开。如果需要的话，可以把额外的细节在一个单独的声明中提供给编辑。这些信息将不会影响编辑的决定。

摘要和关键词

参考文献不应该在摘要中被引用。请尽量简洁（最多 200 字）。不要使用不常用的缩写。但是，如果一个缩写或简写会在摘要中出现两次以上，应在第一次使用时拼出来的，之后就使用它的缩写。对原创文章和简短的报道，摘要必须以期刊的格式呈现，包括目的（该研究的理由），方法（方法的简单描述），结果（介绍显著的结果）和结论（以一个简洁的陈述作为数据解读）。对于所有其他类型的提交稿件，非格式化的摘要是可以接受的。在摘要的下面，空一行，并提供五个关键词，包括用在标题的那些词，它们将被用作索引词。

正文

正文部分应按照下列顺序编排：（a）引言，（二）材料和方法，（三）结果，及（d）讨论。章节标题应用大写，以**粗体**显示并对齐左边距。副标题应酌情使用，词首字母应用大写，粗体，也要对齐左边距。

缩写必须在正文，表格，和图例的第一次提到时用全拼定义。

引言

引言应假定读者在该领域有一定的知识背景，因此应尽量简短，但必要时它可以包含一个简短而可取的历史回顾。

材料（或病例）和方法

这部分应该是简短的，同时应包含足够的细节，以便所有的实验程序可以被复制，而且参考文献也应包括在内。如果详细的方法已发表在其他地方，则不应该再作详细说明。对任何具体名

称的医疗设备和仪器，作者应该提供制造商的名称和地理位置，所有的药物应标以各自的制药名称以及他们相关的商品名（如果有的话）。

结果与讨论

结果部分应用简要文字、表格或图介绍实验数据。表格和附图不应在文本中作广泛描述。我们将接受使用传统的单位报出的数据，但我们需要所有数据同时也以国际单位制（SI）报出。详情请参阅美国医学协会的方式手册（American Medical Association Manual of Style）中的 SI 单位转换表（http://www.amamanualofstyle.com/oso/public/jama/si_conversion_table.html），用以把数据从传统的单位转换为 SI 单位。

讨论部分应以简明客观的评价集中解释研究结果及其意义，描述他们与同领域的其它工作的关系。此处不能只是重复在结果的信息。最后一段应突出主要结论，并提供一些对未来的研究方向的指引。

致谢

致谢应简短，并应包括所有支持的来源，包括赞助（如大学，慈善机构，商业组织）和非商业的材料来源（如新药），以及个人实质性的贡献。当对另一位科学家的研究或手稿的帮助表达感谢时，要附上该科学家的书面许可，因为这样的致谢可能意味着对方对该数据和结论的认可。

对非科学的援助（打字员，手稿的准备和秘书帮助）的感谢，不应包括在内。然而，如果语言编辑公司给予了援助，应包括在致谢中。请不要感谢本杂志的匿名审稿人。

参考文献

引用数据的准确性是作者的责任。应对照原始资料，对所有条目一一验证，尤其是期刊名称，首尾页码，出版日期，重音，变音符号，和英语以外语言的拼写。参考文献按其出现在文中的先后以数字顺序列出。参考文献的引用将在正文中显示为上标数字。如果参考文献有不多于六个作者，则需列出所有的作者；否则，列出前三个，然后加上“et al.”。避免使用摘要作为参考文献。个人通信，未发表的结果，以及已提交手稿是不合法的引用：它们必须在正文中标上“（未发表资料）”。杂志的刊名应根据 PubMed 缩写。如果不清楚参考文献的格式，请查阅美国医学协会方式手册：作者和编辑的指南，第 10 版，39-79 页（American Medical Association Manual of Style: A Guide for Authors and Editors, 10th edition, pages 39-79）。《遗传医学》杂志接受使用 Reference Manager and Endnote JAMA 模板生成的手稿。

图

图示和图像均应按顺序标注，编号和在正文中引用。图例应该简洁，具体，出现在参考文献部分后的一个单独的文稿页上。图将特定被参见（和引用）于文稿的正文。图不应该嵌入在正文中。

如果一个表或图先前已发表，作者必须取得著作权人的书面许可，才可以复制该图或表的印刷版和电子版，而且此类许可需与文稿一并提交。如要采用以前出版的非公共领域的作品中的引文，插图和其他材料，也必须获得书面许可。原始来源的引用应标注在图例或表格的脚注中。如果增加了第三维没有给出额外的信息，这样的三维直方图是我们强烈不建议采用的。比例标记应

在免疫组织化学或电子显微镜照片的图像中使用，并且应标示染色的类型。提交图稿的详细指引可以通过下载图稿指南的 [PDF](#) 文件找到。

版权

作者不必将他们的文章版权授予医学遗传学和基因组学美国学院（American College of Medical Genetics and Genomics），自然出版集团（Nature Publishing Group），或《遗传医学》杂志。作者向医学遗传学和基因组学美国学院和《遗传医学》杂志提供独家授权。作者可以在任何未来的出版物中，在自己的网站或机构的资料库中自由地重复使用自己的论文。

通讯作者必须在提交文稿时填妥及签署发表授权。该发表授权的副本，可以在 <http://www.nature.com/licenceforms/GIM/GIM-ltp.pdf> 找到。

开放获取

在提交原始研究论文的时候，作者可以表明他们是否愿意对开放发表文章的获取支付文章处理费用（可访问 http://www.nature.com/GIM/open_access.html 获取更多信息）。发表开放获取意味着该论文一经发表便可以立即从网上免费获取。通过支付这笔费用，一旦论文得以发表，作者也被立即允许在网站上，机构的资料库中或其他免费的公共服务器上张贴他们的以 PDF 格式发表的文章最后版本。

文稿的提交

如果你之前还没有这样做的话，你首先需要做的就是从这里注册一个帐号：<http://www.editorialmanager.com/GIM/>。然后遵循一步一步的提交过程。作者可从以下链接中得到有关使用编辑经理(Editorial Manager)的全面教程：

https://www.editorialmanager.com/homepage/DOCS/Author_Tutorial.doc

具体问题可以通过 GIM@acmg.net 联系总编辑 Jan Higgins 博士。

同行评审过程和评审建议

所有稿件将由主编进行审查，如果符合基本标准，手稿将被发送给一个编辑和两个或更多的外部评审。如果手稿未被审查，它将被退还给作者，并附上一封电子邮件，对文章被拒绝的原因做非常简短的解释。请注意：大部分的文章都因以下四个原因之一被拒绝：1，它们是一个病例报告；2，它们不适合我们的临床读者；3，它们对我们的受众并不适合或不够广泛以覆盖受众的兴趣；4，它们在本杂志的范围之外。因此，请查阅“《遗传医学》杂志的适用范围及受众”的部分，以确保您的文章适合《遗传医学》杂志。作者必须提供一个潜在审稿人名单，他们有特别的资格来裁判文稿的工作，而且不会有利益冲突。请在网上提交表中提供审阅人的姓名，电子邮箱地址，所属机构，和学位。但是，编辑们并没有义务使用这些审稿人。

文稿的内容，原创性，在领域中的重要性，统计分析的适当性，以及结论的推导将被审查。审查的结果可能是直接接受或修改后接受，不接受但鼓励修改后重新提交，或拒绝。

校样

通讯作者将收到电子校样，以在发表前检查编辑加工和排版的文章。通讯作者将收到一个电子邮件，内含一个校样与支持文件（例如，单行本订单）的 URL 链接。

作者有责任确保校样中没有错误。在不改变作者的意思的前提下，那些为符合杂志的风格所做的改变会被保留。只有最关键的有关内容的准确性改动将会被接受，而不允许那些形式上的更改或是对以前接受材料的再加工。出版机构有权拒绝不影响内容的准确性的任何修改。

校样必须在收到后 48 小时之内交还。如果不这样做可能会导致延迟发布。大量更正是不能在这个阶段进行的。

提前网上发表

《遗传医学杂志》在印刷版发行之前在网上发表大部分的内容作为提前网上发表。这将是该文稿的最终版本，这也将原封不动地出现在随后的印刷版中。

如有对稿件与审稿的任何问题，请联系总编辑：Jan Higgins，GIM@acmg.net