

ISSN 1006-9534

CN11-3743/R

# 中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

## 目 次

### 专论

- 卵巢组织冷冻移植在女性生育力保存中的研究进展 ..... 高江曼 乔杰 (1)  
抗苗勒管激素在生殖医学相关研究进展 ..... 彭沙 杨晓葵 (5)  
变性高效液相色谱在肿瘤基因检测的研究进展 ..... 张丹妍 张丹媚 李练兵等(8)  
医学遗传学整合式实验课的课程改革 ..... 杨玲 李锦燕 郭锋等(10)

### 分子、生化遗传学与 PCR 技术

- 应用 Array - based CGH 技术检测先天性心脏病染色体异常的研究 ..... 周永安 李鹏丽 马云霞等(11)  
应用 QF - PCR 技术研究孕妇血浆中胎儿游离 DNA 与染色体非整倍体妊娠的关系 ..... 吴怡 王彦林 赵欣荣等(15)  
母源性 BDE - 209 暴露对仔鼠海马一氧化氮神经递质的影响 ..... 吴英 余艳红 陈敦金 (18)  
QF - PCR 技术应用于孕早期宫颈脱落滋养细胞产前诊断的研究 ..... 邓璐莎 陈宝江 朱晓丹 (20)  
*COL1A1/COL1A2* 基因突变分析与成骨不全的产前基因诊断 ..... 李焕铮 唐少华 毛义建等(22)  
128 例 II 型糖尿病患者线粒体 ND1 基因突变位点的研究 ..... 任彩芬 李鹏丽 周永安等(25)  
合肥地区性逆转综合征患者遗传学研究 ..... 赵保静 袁静 方慧琴等(29)  
46,XX 男性综合征患者的细胞和分子遗传学研究 ..... 杨兴坤 吴维青 郭晓玲等(32)  
太原地区 404 例女性 HPV 感染状况及基因分型统计分析 ..... 殷晋华 李鹏丽 王鹏飞等(34)  
中药六味地黄汤对衰老大鼠卵巢组织 *Bax/Bcl - 2* 及 Caspase - 3 蛋白表达的影响 ..... 李亚丽 冉战玲 楚伟等(36)

### 细胞遗传学与染色体疾病

- 低剂量医用电离辐射作业的习惯性流产妇女淋巴细胞遗传损伤研究 ..... 张劲松 慕明涛 (38)  
2005 年至 2011 年间产前诊断重型及中间型  $\alpha$ -地中海贫血的相关分析 ..... 田矛 万里凯 覃婷等(40)  
人脐带间充质干细胞传代后发生染色体核型变异 ..... 阮光萍 潘兴华 邓永丽等(42)  
南宁地区 313 例绒毛细胞染色体核型分析 ..... 张强 周元圆 费冬梅等(45)  
徐州地区孕中期产前筛查风险截断值与产筛效率的关系分析 ..... 方媛 顾茂胜 王传霞 (47)  
163 例少、弱精子症和畸形精子症及无精子症患者的染色体分析 ..... 杨雪 王碧 吴忠琴等(49)

ISSN 1006-9534



2012 年

第 20 卷 第 10 期

中华人民共和国卫生部主管

156 例自然流产女性染色体核型和生殖激素水平改变	王厚照	田 艳	马芳芳等(50)
孕中期母血清标志物产前筛查及产前诊断临床应用价值		姜丽霞	(52)
兰州地区 10 063 例孕妇孕中期二联产前筛查结果分析	郝胜菊	李 静	郑 雷等(54)
宜昌地区 158 例遗传咨询患儿染色体异常核型分析	潘 芹	郑 会	王 娟 (56)
AZF 微缺失与生精障碍症的研究分析	张艳华	苏 琳	米冬青等(57)
羊水细胞培养和染色体制备改良方法分析	刘敬华	隋丽萍	孟 蕾等(59)
女性染色体 46,X,t(X;3) 平衡易位一例	郭跃贞	孙夏瑜	周 岩 (61)
染色体 47,XY,t(2;21)(p10;q10)+21 唐氏综合症一例	周 岩	孙夏瑜	郭跃贞 (62)
<b>孕期、围产期保健与优生</b>			
HLA - G5 调节性 T 细胞在羊水过少孕妇中的表达差异	康馥莉	王 心	尚丽新等(63)
胎盘中 SDF - 1/CXCR4 的表达与妊娠期高血压疾病的关系	孟丽婵	权会丽	李 丽等(65)
探讨孕前妇女血清 TOX - IgG, TOX - IgM 阳性与 C - 反应蛋白含量的关系	刘 敏	徐鸿雁	郭燕玲 (68)
妊娠期糖尿病患者血清孤独 G 蛋白偶联受体配体和视黄酸受体反应蛋白 2 水平及其与胰岛素抵抗的关系		陈桂英	(69)
妊娠期高血压疾病的血管内皮功能评价	田徐琴	朱 英	蒋建峰等(72)
153 例孕期妇女轻型 β - 地中海贫血和缺铁性贫血筛查结果分析	田玉玲	雷力民	韦仕瑜 (74)
431 例重度子痫前期的诊治与母儿妊娠结局分析	蒋荣珍	滕银成	黄亚绢等(76)
31 例 Rh(D) 阴性血型孕产妇妊娠结局分析	尹 恒	肖 梅	(80)
孕妇血清 P、HPL 与先兆早产相关性研究	王 蕾	胡邦梅	向 明 (81)
输卵管妊娠的临床与 CT 表现特点(附六例)	杨来虎	杨爱萍	赵 丽 (83)
<b>新生儿保健与优生</b>			
血清铁蛋白及 IL - 8 动态检测在新生儿缺血缺氧性脑病患儿中的临床意义	陈艳萍	孙雪荣	魏 涛等(85)
胎儿成红细胞增多症尸检分析及文献复习	杨惠英	蔡红光	李美平等(87)
早期干预对早产低体重儿智能发育的影响	郑莉彦	李炳芬	侯 丹 (88)
早期足量静脉营养对极低出生体重儿宫外生长和酸碱平衡的影响研究	刘玉娟	王 华	李 静等(90)
漳州地区 25 万新生儿中苯丙酮尿症和先天性甲状腺功能减低症的筛查			林国杰 (93)
Rh 新生儿溶血病 21 例分析	黄 颖	林甲进	施顺秋等(94)
<b>出生缺陷与先天畸形</b>			
产前筛查及产前诊断降低出生缺陷临床效果分析	张 毅	闫小曼	(95)
规范化早孕期超声结构筛查在诊断无脑儿及全前脑中的意义	甄 理	欧燕梅	崔诗敏等(97)
超声心动图检测 12 - 14 孕周胎儿三尖瓣反流的临床意义	耿丹明	王 鸿	王玉新等(99)
一个先天性手指屈曲畸形的家系调查	周凤娟	赵小荣	谢文美 (101)
彩色多普勒超声诊断胎儿隔离肺			施卫平 (103)
<b>生殖保健与辅助生殖</b>			
肽聚糖通过 TLR2 诱导人绒毛外滋养细胞的凋亡及意义	王 意	纪雪亮	余 凡等(105)
超速玻璃化冷冻载体 Cryotop 和 Cryoloop 冻存小鼠卵裂期胚胎的效果比较	王雁林	李清春	马小云等(108)
PCOS 患者血清及卵泡液中 SCF、TGF - β1 水平与 PCOS 发病及 IVF 结局的关系	孙丽君	孙慧霞	钱秋然等(111)
自然周期冻融胚胎移植的相关因素分析	黄晓卉	刘 美	江成龙等(114)
来曲唑微刺激促排卵在卵巢储备下降患者 IVF - ET 中的应用	江成龙	郑 蓉	罗丽娟等(116)
吸烟对男性不育患者精子 DNA 完整性及精子形态的影响分析	刘安娜	王厚照	(118)
冷冻精液授精时间与 IVF 结局的关系	郝大勇	王雪梅	刘 景等(119)
子宫内膜浅搔刮对胚胎移植周期结局的影响	胡玥玥	黄晓卉	江胜芳等(121)
厦门地区男性低生育能力患者年龄与精子 DNA 完整性关系的探讨	张 玲	王厚照	田丰丰等(123)
<b>儿童保健与遗传性疾病</b>			
学龄前先天性甲状腺功能减低症患儿生长发育及其影响因素的研究	张 成	张立琴	苏乃仑 (125)
96 例小儿遗传病分析	冷振香	马彦玲	刘素云等(127)

(下转扉二)

# CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 20 Number 10 October 2012

## CONTENTS IN BRIEF

Progress in researches on ovarian tissue cryopreservation – transplantation to preserve fertility

of the woman ..... GAO Jiang-man, et al. ( 1 )

Research progress of denaturing high performance liquid chromatography in tumor gene

detection ..... ZHANG Dan-yan, et al. ( 8 )

Study on chromosomal abnormality of congenital heart defect by array – based CGH ..... ZHOU Yong-an, et al. ( 11 )

Study on the relation between ffDNA in maternal plasma and fetal chromosomal eaneuploidy by  
using QF – PCR ..... WU Yi, et al. ( 15 )

Eeffect of maternal BDE – 209 exposure on the Nitric Oxide neurotransmitter in hippocampus of

offspring rats ..... WU Ying, et al. ( 18 )

Application of QF – PCR technology in the first trimester cervical exfoliated trophoblast research ..... DENG Lu-sha, et al. ( 20 )

Gene mutation analysis of COL1A1/COL1A2 and prenatal genetic diagnosis of osteogenesis

imperfecta ..... LI Huan-zheng, et al. ( 22 )

Research on the mutation points of ND1 gene of mitochondrial DNA within 128 patients suffered

type 2 diabetes mellitus ..... REN Cai-fen, et al. ( 25 )

Preliminary research on mechanism of sex reversal syndrome ..... ZHAO Bao-jing, et al. ( 29 )

Effects of Liuweidihuangtang on the expressions of apoptosis – associated genes Bax/Bcl – 2

and Caspese – 3 protein ..... LI Ya-li, et al. ( 36 )

Study on the lymphocytes cytogenetic damage of habitual abortion women in professional workers

for long – term exposure to low – dose ionizing radiation ..... ZHANG Jing-song, et al. ( 38 )

The expression differences of HLA – G5 + regulatory T cells in patients with oligohydramnios ..... KANG Fu-li, et al. ( 63 )

Peptidoglycan induces TEV – 1 cells apoptosis through Toll like receptor 2 ..... WANG Yi, et al. ( 105 )

Relationship between forzen semen insemination time and IVF outcome ..... HAO Da-yong, et al. ( 119 )

The influence of local injury to the endometrium in the embryo transfer cycle ..... HU Yue-yue, et al. ( 121 )

Analysis of physical growth and interference factors in preschool children with early – treated

congenital hypothyroidism ..... ZHANG Cheng, et al. ( 125 )

（上接扉一）

### 综述与资料

早产儿真菌感染的诊治和预防研究进展 ..... 吴倩倩 芦 惠 ( 130 )

先天性膈疝和先天性肺发育不全的遗传学进展 ..... 牛惠惠 曾万江 ( 132 )

重庆市病残儿家庭再生育的优生优育监护与指导 ..... 李川海 马明福 李安奇等 ( 135 )

ISSN 1006-9534

CN11-3743/R

# 中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

## 目 次

### 专论

卵巢组织冷冻移植在女性生育力保存中的研究进展 .....	高江曼	乔杰	( 1 )
抗苗勒管激素在生殖医学相关研究进展 .....	彭沙	杨晓葵	( 5 )
变性高效液相色谱在肿瘤基因检测的研究进展 .....	张丹妍	张丹媚	李练兵等( 8 )
医学遗传学整合式实验课的课程改革 .....	杨玲	李锦燕	郭锋等( 10 )

### 分子、生化遗传学与 PCR 技术

应用 Array - based CGH 技术检测先天性心脏病染色体异常的研究 .....	周永安	李鹏丽	马云霞等( 11 )
应用 QF - PCR 技术研究孕妇血浆中胎儿游离 DNA 与染色体非整倍体妊娠的关系 .....	吴怡	王彦林	赵欣荣等( 15 )
母源性 BDE - 209 暴露对仔鼠海马一氧化氮神经递质的影响 .....	吴英	余艳红	陈敦金 ( 18 )
QF - PCR 技术应用于孕早期宫颈脱落滋养细胞产前诊断的研究 .....	邓璐莎	陈宝江	朱晓丹 ( 20 )
COL1A1/COL1A2 基因突变分析与成骨不全的产前基因诊断 .....	李焕铮	唐少华	毛义建等( 22 )
128 例 II 型糖尿病患者线粒体 ND1 基因突变位点的研究 .....	任彩芬	李鹏丽	周永安等( 25 )
合肥地区性逆转综合征患者遗传学研究 .....	赵保静	袁静	方慧琴等( 29 )
46,XX 男性综合征患者的细胞和分子遗传学研究 .....	杨兴坤	吴维青	郭晓玲等( 32 )
太原地区 404 例女性 HPV 感染状况及基因分型统计分析 .....	殷晋华	李鹏丽	王鹏飞等( 34 )
中药六味地黄汤对衰老大鼠卵巢组织 Bax/Bcl - 2 及 Caspase - 3 蛋白表达的影响 .....	李亚丽	冉战玲	楚伟等( 36 )

### 细胞遗传学与染色体疾病

低剂量医用电离辐射作业的习惯性流产妇女淋巴细胞遗传损伤研究 .....	张劲松	慕明涛	( 38 )
2005 年至 2011 年间产前诊断重型及中间型 $\alpha$ - 地中海贫血的相关分析 .....	田矛	万里凯	覃婷等( 40 )
人脐带间充质干细胞传代后发生染色体核型变异 .....	阮光萍	潘兴华	邓永丽等( 42 )
南宁地区 313 例绒毛细胞染色体核型分析 .....	张强	周元圆	费冬梅等( 45 )
徐州地区孕中期产前筛查风险截断值与产筛效率的关系分析 .....	方媛	顾茂胜	王传霞 ( 47 )
163 例少、弱精子症和畸形精子症及无精子症患者的染色体分析 .....	杨雪	王碧	吴忠琴等( 49 )

ISSN 1006-9534



2012 年

第 20 卷 第 10 期

中华人民共和国卫生部主管

156 例自然流产女性染色体核型和生殖激素水平改变	王厚照	田 艳	马芳芳等(50)
孕中期母血清标志物产前筛查及产前诊断临床应用价值		姜丽霞	(52)
兰州地区 10 063 例孕妇孕中期二联产前筛查结果分析	郝胜菊	李 静	郑 雷等(54)
宜昌地区 158 例遗传咨询患儿染色体异常核型分析	潘 芹	郑 会	王 娟 (56)
AZF 微缺失与生精障碍症的研究分析	张艳华	苏 琳	米冬青等(57)
羊水细胞培养和染色体制备改良方法分析	刘敬华	隋丽萍	孟 蕾等(59)
女性染色体 46,X,t(X;3) 平衡易位一例	郭跃贞	孙夏瑜	周 岩 (61)
染色体 47,XY,t(2;21)(p10;q10)+21 唐氏综合症一例	周 岩	孙夏瑜	郭跃贞 (62)
<b>孕期、围产期保健与优生</b>			
HLA - G5 调节性 T 细胞在羊水过少孕妇中的表达差异	康馥莉	王 心	尚丽新等(63)
胎盘中 SDF - 1/CXCR4 的表达与妊娠期高血压疾病的关系	孟丽婵	权会丽	李 丽等(65)
探讨孕前妇女血清 TOX - IgG, TOX - IgM 阳性与 C - 反应蛋白含量的关系	刘 敏	徐鸿雁	郭燕玲 (68)
妊娠期糖尿病患者血清孤独 G 蛋白偶联受体配体和视黄酸受体反应蛋白 2 水平及其与胰岛素抵抗的关系		陈桂英	(69)
妊娠期高血压疾病的血管内皮功能评价	田徐琴	朱 英	蒋建峰等(72)
153 例孕期妇女轻型 β - 地中海贫血和缺铁性贫血筛查结果分析	田玉玲	雷力民	韦仕瑜 (74)
431 例重度子痫前期的诊治与母儿妊娠结局分析	蒋荣珍	滕银成	黄亚绢等(76)
31 例 Rh(D) 阴性血型孕产妇妊娠结局分析	尹 恒	肖 梅	(80)
孕妇血清 P、HPL 与先兆早产相关性研究	王 蕾	胡邦梅	向 明 (81)
输卵管妊娠的临床与 CT 表现特点(附六例)	杨来虎	杨爱萍	赵 丽 (83)
<b>新生儿保健与优生</b>			
血清铁蛋白及 IL - 8 动态检测在新生儿缺血缺氧性脑病患儿中的临床意义	陈艳萍	孙雪荣	魏 涛等(85)
胎儿成红细胞增多症尸检分析及文献复习	杨惠英	蔡红光	李美平等(87)
早期干预对早产低体重儿智能发育的影响	郑莉彦	李炳芬	侯 丹 (88)
早期足量静脉营养对极低出生体重儿宫外生长和酸碱平衡的影响研究	刘玉娟	王 华	李 静等(90)
漳州地区 25 万新生儿中苯丙酮尿症和先天性甲状腺功能减低症的筛查			林国杰 (93)
Rh 新生儿溶血病 21 例分析	黄 颖	林甲进	施顺秋等(94)
<b>出生缺陷与先天畸形</b>			
产前筛查及产前诊断降低出生缺陷临床效果分析	张 毅	闫小曼	(95)
规范化早孕期超声结构筛查在诊断无脑儿及全前脑中的意义	甄 理	欧燕梅	崔诗敏等(97)
超声心动图检测 12 - 14 孕周胎儿三尖瓣反流的临床意义	耿丹明	王 鸿	王玉新等(99)
一个先天性手指屈曲畸形的家系调查	周凤娟	赵小荣	谢文美 (101)
彩色多普勒超声诊断胎儿隔离肺			施卫平 (103)
<b>生殖保健与辅助生殖</b>			
肽聚糖通过 TLR2 诱导人绒毛外滋养细胞的凋亡及意义	王 意	纪雪亮	余 凡等(105)
超速玻璃化冷冻载体 Cryotop 和 Cryoloop 冻存小鼠卵裂期胚胎的效果比较	王雁林	李清春	马小云等(108)
PCOS 患者血清及卵泡液中 SCF、TGF - β1 水平与 PCOS 发病及 IVF 结局的关系	孙丽君	孙慧霞	钱秋然等(111)
自然周期冻融胚胎移植的相关因素分析	黄晓卉	刘 美	江成龙等(114)
来曲唑微刺激促排卵在卵巢储备下降患者 IVF - ET 中的应用	江成龙	郑 蓉	罗丽娟等(116)
吸烟对男性不育患者精子 DNA 完整性及精子形态的影响分析	刘安娜	王厚照	(118)
冷冻精液授精时间与 IVF 结局的关系	郝大勇	王雪梅	刘 景等(119)
子宫内膜浅搔刮对胚胎移植周期结局的影响	胡玥玥	黄晓卉	江胜芳等(121)
厦门地区男性低生育能力患者年龄与精子 DNA 完整性关系的探讨	张 玲	王厚照	田丰丰等(123)
<b>儿童保健与遗传性疾病</b>			
学龄前先天性甲状腺功能减低症患儿生长发育及其影响因素的研究	张 成	张立琴	苏乃仑 (125)
96 例小儿遗传病分析	冷振香	马彦玲	刘素云等(127)

(下转扉二)

# CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 20 Number 10 October 2012

## CONTENTS IN BRIEF

Progress in researches on ovarian tissue cryopreservation – transplantation to preserve fertility

of the woman ..... GAO Jiang-man, et al. ( 1 )

Research progress of denaturing high performance liquid chromatography in tumor gene

detection ..... ZHANG Dan-yan, et al. ( 8 )

Study on chromosomal abnormality of congenital heart defect by array – based CGH ..... ZHOU Yong-an, et al. ( 11 )

Study on the relation between ffDNA in maternal plasma and fetal chromosomal eaneuploidy by  
using QF – PCR ..... WU Yi, et al. ( 15 )

Eeffect of maternal BDE – 209 exposure on the Nitric Oxide neurotransmitter in hippocampus of

offspring rats ..... WU Ying, et al. ( 18 )

Application of QF – PCR technology in the first trimester cervical exfoliated trophoblast research ..... DENG Lu-sha, et al. ( 20 )

Gene mutation analysis of COL1A1/COL1A2 and prenatal genetic diagnosis of osteogenesis

imperfecta ..... LI Huan-zheng, et al. ( 22 )

Research on the mutation points of ND1 gene of mitochondrial DNA within 128 patients suffered

type 2 diabetes mellitus ..... REN Cai-fen, et al. ( 25 )

Preliminary research on mechanism of sex reversal syndrome ..... ZHAO Bao-jing, et al. ( 29 )

Effects of Liuweidihuangtang on the expressions of apoptosis – associated genes Bax/Bcl – 2

and Caspese – 3 protein ..... LI Ya-li, et al. ( 36 )

Study on the lymphocytes cytogenetic damage of habitual abortion women in professional workers

for long – term exposure to low – dose ionizing radiation ..... ZHANG Jing-song, et al. ( 38 )

The expression differences of HLA – G5 + regulatory T cells in patients with oligohydramnios ..... KANG Fu-li, et al. ( 63 )

Peptidoglycan induces TEV – 1 cells apoptosis through Toll like receptor 2 ..... WANG Yi, et al. ( 105 )

Relationship between forzen semen insemination time and IVF outcome ..... HAO Da-yong, et al. ( 119 )

The influence of local injury to the endometrium in the embryo transfer cycle ..... HU Yue-yue, et al. ( 121 )

Analysis of physical growth and interference factors in preschool children with early – treated

congenital hypothyroidism ..... ZHANG Cheng, et al. ( 125 )

(上接扉一)

### 综述与资料

早产儿真菌感染的诊治和预防研究进展 ..... 吴倩倩 芦 惠 ( 130 )

先天性膈疝和先天性肺发育不全的遗传学进展 ..... 牛惠惠 曾万江 ( 132 )

重庆市病残儿家庭再生育的优生优育监护与指导 ..... 李川海 马明福 李安奇等 ( 135 )