

中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

目次

专论

- 全外显子组捕获测序技术在单基因遗传病研究和诊断中的意义 柯海萍 杜振方 张咸宁 (1)
宫内发育迟缓的早期诊断与治疗进展 徐颖 何帆 郑大同 (4)

分子、生化遗传学与 PCR 技术

- 云南傣族儿童中 α 地中海贫血基因突变类型研究 易薇 姚莉琴 邹团标等 (7)
HbA2 正常的 β 地中海贫血携带者基因突变分析 朱春江 罗云 丁晖等 (11)
肿瘤坏死因子 α -308 基因多态性与牙周病相关性 林希鸿 陈凌 吴赞等 (13)
KIR 及 HLA-A、B 基因多态性与急性淋巴细胞白血病的相关性 贺立新 郭晓明 云宇光等 (15)
脆性 X 综合征 FMR1 基因 CGG 重复序列与甲基化的检测 花茂方 刘小云 王文等 (18)
RT-PCR 检测柯萨奇 B3 病毒易感人群的分布及意义 郭文 张晓静 刘叔平等 (21)
T-bet mRNA 和 GATA3 mRNA 在子痫前期蜕膜组织中的表达 田晓瑜 杨海潮 何银芳等 (22)
粤西地区 β 地中海贫血流行病学调查 庞江琳 陈杰 陈碧 (24)

细胞遗传学与染色体疾病

- 荧光原位杂交技术在骨髓增生异常综合征患者 5 号和 7 号染色体异常
检测中的应用 唐元艳 梁艳 熊涛等 (26)
42 例孕妇孕早期绒毛组织细胞遗传学分析 孔舒 孙筱放 郑育红等 (28)
改良荧光原位杂交技术的临床应用 刘鸿春 (29)
孕妇孕中期唐氏综合征筛查血清 AFP、Free- β -HCG、uE3 中位数倍数的临床意义 纪妍 林静吟 陈剑虹等 (30)
染色体多态性与 ART 妊娠结局的临床分析 阮永铭 吴重聪 郭小宝等 (33)
吕梁地区 1702 例遗传咨询患者外周血染色体核型分析 吴小燕 褚桂桃 赵彩萍 (35)
62 例复发性流产夫妇受孕后流产绒毛染色体核型分析 李书平 (37)
开封地区 111 例唐氏综合征患者临床分析 张凤月 冯杏琳 申华等 (39)
青岛地区 50 333 例产前筛查结果分析 王芳 俞冬熠 韩美艳等 (40)

ISSN 1006-9534



2012 年

第 20 卷 第 6 期

中华人民共和国卫生部主管

中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

目次

专论

- 全外显子组捕获测序技术在单基因遗传病研究和诊断中的意义 柯海萍 杜振方 张咸宁 (1)
宫内发育迟缓的早期诊断与治疗进展 徐颖 何帆 郑大同 (4)

分子、生化遗传学与 PCR 技术

- 云南傣族儿童中 α 地中海贫血基因突变类型研究 易薇 姚莉琴 邹团标等 (7)
HbA2 正常的 β 地中海贫血携带者基因突变分析 朱春江 罗云 丁晖等 (11)
肿瘤坏死因子 α -308 基因多态性与牙周病相关性 林希鸿 陈凌 吴赞等 (13)
KIR 及 HLA-A、B 基因多态性与急性淋巴细胞白血病的相关性 贺立新 郭晓明 云宇光等 (15)
脆性 X 综合征 FMR1 基因 CGG 重复序列与甲基化的检测 花茂方 刘小云 王文等 (18)
RT-PCR 检测柯萨奇 B3 病毒易感人群的分布及意义 郭文 张晓静 刘叔平等 (21)
T-bet mRNA 和 GATA3 mRNA 在子痫前期蜕膜组织中的表达 田晓瑜 杨海潮 何银芳等 (22)
粤西地区 β 地中海贫血流行病学调查 庞江琳 陈杰 陈碧 (24)

细胞遗传学与染色体疾病

- 荧光原位杂交技术在骨髓增生异常综合征患者 5 号和 7 号染色体异常
检测中的应用 唐元艳 梁艳 熊涛等 (26)
42 例孕妇孕早期绒毛组织细胞遗传学分析 孔舒 孙筱放 郑育红等 (28)
改良荧光原位杂交技术的临床应用 刘鸿春 (29)
孕妇孕中期唐氏综合征筛查血清 AFP、Free- β -HCG、uE3 中位数倍数的临床意义 纪妍 林静吟 陈剑虹等 (30)
染色体多态性与 ART 妊娠结局的临床分析 阮永铭 吴重聪 郭小宝等 (33)
吕梁地区 1702 例遗传咨询患者外周血染色体核型分析 吴小燕 褚桂桃 赵彩萍 (35)
62 例复发性流产夫妇受孕后流产绒毛染色体核型分析 李书平 (37)
开封地区 111 例唐氏综合征患者临床分析 张凤月 冯杏琳 申华等 (39)
青岛地区 50 333 例产前筛查结果分析 王芳 俞冬熠 韩美艳等 (40)

ISSN 1006-9534



2012 年

第 20 卷 第 6 期

中华人民共和国卫生部主管

46,XY,inv(1)导致少精子症一例报告	沙艳伟	宋岳强	孔 辉等(42)
46,XY,inv(Y)(p11q12)伴无精子一例病例分析	欧阳洪根	黄灵聪	沈艳艳(43)
开展免费政府投入唐氏综合征筛查及诊断工作	徐 红	王爱婷	李吉林等(44)
孕期、围产期保健与优生			
IL-10 与子痫前期氧化应激发病机制的相关性研究	胡 月	冯 玲	余 俊等(46)
IFN- γ 、IL-4 在子痫前期患者血清中的表达水平及平衡变化	梁慧丽	杨海澜	索明莉(48)
妊娠高血压综合征患者 D-二聚体、血小板及甲胎蛋白指标对围产及优生 意义分析	胡耀文	方 群	韩杰华等(51)
低分子肝素治疗重度子痫前期患者外周血 vWF、AT 的变化	兰淑海	唐淑穗	牛秀敏(52)
CXCR2 在不明原因自然流产患者绒毛和蜕膜组织中的表达	白慧茹	宋 芳	姜 雯(56)
高同型半胱氨酸血症与妊娠相关疾病的研究	万 波	骆婢珍	柳国胜等(58)
南京市 170 例母乳铅与母血、脐血铅含量的相关性分析	戴家振	李 悦	石 川等(60)
单卵双胎姊妹同患多囊卵巢综合征	张建伟	黄 娟	(62)
825 例重度子痫前期患者的分娩时机与围产儿结局分析	王志梅	韩莉莉	(63)
1173 例孕妇 TORCH 感染检测结果分析	王 璐	胡剑苗	方 露(65)
新生儿保健与优生			
血清神经元特异性烯醇化酶及 S100B 蛋白在新生儿胆红素脑损伤的变化 及意义	陈 洁	钱新华	梁婉仪等(66)
神经节苷脂治疗对缺氧缺血性脑病新生儿血清 NSE 的影响	周陈荣	刘立铭	徐巧岚(69)
湘潭地区新生儿 G6PD 缺乏症的筛查结果分析	李展辉	吴命华	(71)
100 749 例新生儿先天性甲状腺功能减低症筛查结果分析	殷会芳	王红英	(73)
梧州市 2010 年-2011 年度新生儿疾病筛查的结果分析	韩 梅	冯杏琳	黎 念(76)
开封地区 19094 例新生儿苯丙酮尿症筛查结果分析	满 心	郝艳秋	侯俊青等(79)
神经节苷酯对新生大鼠 HIBD 脑白质 OPC 死亡通路阻断作用的研究			
出生缺陷与先天畸形			
闽东地区神经管畸形的发生动态和特征	宋玮婷	林小远	(81)
北京西城区 80 例新生儿出生缺陷临床分析	李学军	李红霞	(83)
北京市西城区 34 例先天马蹄内翻足流行病学分析		夏宏伟	(84)
先天性子宫发育异常的彩超与 HSG 诊断对比分析	刘海燕	曹福志	于清霞等(86)
超声筛查孕早期弓形虫感染孕妇出生缺陷分析	杜宝琴	王新英	刘淑敏等(88)
门静脉部分缩窄制作 SD 大鼠门静脉海绵样变性动物模型	毛建雄	刘 磊	王 斌等(89)
彩色超声动态正交三平面法在胎儿心脏筛查中的应用价值	袁 华	解左平	赵博文等(92)
超声测量胎儿侧脑室轻度增宽与临床预后的相关性分析	李卫东	王 旭	袁金娥(94)
产前超声筛查诊断胎儿先天性心脏病的价值	曹琴英	张 宁	张为霞等(96)
超声诊断胎儿颈部畸胎瘤一例	王 屹	李 琴	姜 燕(97)
生殖保健与辅助生殖			
采用抽吸取精法结合单精子注射治疗无精子症结局	刘雅峰	欧建平	钟依平等(98)
人卵泡液氨基酸谱影响卵母细胞发育潜能的初步研究	林 楠	冯 云	牛志宏(100)
辅助生殖技术中卵巢低反应影响因素与妊娠结局研究	彭 沙	王青欣	王树玉等(103)
抗苗勒管激素对卵巢低反应预测价值的研究	朱英哲	彭 沙	王青欣等(105)
D5 和 D6 冻融囊胚移植的比较	刘 吉	胡 煜	官立国等(108)
重庆地区孕前育龄妇女风疹病毒和弓形虫感染调查研究	计 垣	黄 静	孙大光等(110)
运用超高倍显微分析仪检查前列腺液的临床价值	郭保伟	刘艳梅	侯云霞(112)
抗精子抗体和抗子宫内膜抗体联合检测在不孕症中的临床价值	吴坚敏	严爱芬	黄其俊(114)
体外受精(IVF)活产双胎性别对于出生体重的影响	饶腾子	王志坚	余艳红等(115)
植入性胎盘的产前诊断与预后的关系	孙秀芬	江 昆	江 明(118)
儿童保健与遗传性疾病			
河北省 0-6 岁儿童中枢神经性系统(CNS)缺陷调查及相关因素分析	高章国	张亦心	张 宁等(120)
小儿房间隔缺损的治疗策略	陈志玫	杜明昭	(123)
小婴儿发育性髋关节异常的家庭干预护理	韩 梅	赵 虹	冯杏琳(124)

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 20 Number 6 June 2012

CONTENTS IN BRIEF

Whole exome sequencing in the researches and diagnosis of monogenic disorders	KE Hai - ping, et al. (1)
The study of alpha - thalassemia mutations in Dai ethnic children in Yunnan	YI Wei, et al. (7)
Gene mutation analysis on the β thalassemia trait with normal HbA ₂ level	ZHU Chun - jiang, et al. (11)
Association of the tumour necrosis factor - α 308 gene polymorphism and susceptibility to severe chronic periodontitis	LIN Xi Hong, et al. (13)
Association of killer cell immunoglobulin - like receptors gene and HLA - A、B alleles in patients with acute lymphocytic Leukemia	HE Li - xin, et al. (15)
Detection of the CGG repeats and methylation of Fragile X mental retardation gene 1 (FMR1) ...	HUA Mao - fang, et al. (18)
Expression and significance of T - bet mRNA and GATA3 mRNA of preeclampsia patients' decidua basalis.	TIAN Xiao - yu, et al. (22)
Detection of -5/5q - and -7/7q - in myelodysplastic syndromes by fluorescence in situ hybridization and cytogenetic analysis	TANG Yuan - yan, et al. (26)
Changes of serum neuron specificity enolase and S100B protein in newborn with hyperbilirubinaemia	CHEN Jie, et al. (66)
To research ganglioside's obstruct functionary in neonatal rats of OPC's death channel of alba after hypoxic - ischemic brain damage	MAN Xin, et al. (79)
Partial constriction of the portal vein produced a SD rat portal vein cavernous transformation of animal models	MAO Jian - xiong, et al. (89)
Study of PESA/TESA with ICSI in azoospermia patients	LIU Ya - feng, et al. (98)
Preliminary study of amino acid composition of human follicular fluid affects the developmental potential of oocytes	LIN Nan, et al. (100)
Study of influencing factors and pregnancy outcome of poor ovarian response in assisted reproductive technology	PENG Sha, et al. (103)
Study of anti - Müllerian hormone in prediction of poor ovarian response	ZHU Ying - zhe, et al. (105)
A comparison of day 5 and day 6 frozen - thawed blastocyst transfers	LIU Ji, et al. (108)
The impact of fetal gender on birthweight of twins after in vitro fertilization	RAO Teng - zi, et al. (115)
The investigation and analysis of related factors of central nervous system (CNS) defects among children aged 0 to 6 years in Hebei province	GAO Zhang - quan, et al. (120)

(上接扉一)

综述与资料

基质金属蛋白酶及其抑制物与子宫内膜癌的研究进展	邱 爽 李佩玲 (126)
境外生与境内生妇产科学课程教学的比较与分析	王玉霞 (130)