

中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

目次

专论			
人类早期胚胎体外发育的分子基础	林若芸	冯贵雪	张波 (1)
唐氏综合征筛查研究进展	彭薇	王春枝	何玺玉等(4)
白细胞介素-8受体在人类生殖生理过程中的作用		白慧茹	宋芳 (7)
Y染色体及其微缺失的临床意义	慕明涛	霍满鹏	蒲力群等(10)
Y染色体微缺失与男性不育			于颖 (12)
分子、生化遗传学与 PCR 技术			
温州地区汉族正常人群 CYP1A2 基因多态性分布特征	李珊珊	严杨艳	包其郁等(14)
FGFR3 基因突变导致软骨发育不全的产前分子诊断	安丽梅	李卫巍	李科等(17)
2318 例亲子鉴定中的基因突变观察和分析	林敏	车敏	黄以兰等(20)
应用甲基化特异性多重连接依赖性探针扩增和甲基化特异性 PCR 检测 Prader - Willi 综合征	欧展辉	梁雄	孙筱放 (22)
上皮性卵巢癌患者肿瘤组织及血清中 YKL-40 的表达及临床意义	吴文英	杨艳华	徐春琳 (25)
高分辨溶解曲线技术快速检测 Leber 遗传性视神经病变 11778 致病突变位点	张薇	马云霞	周永安 (27)
Topo II α 和抑癌基因 PTEN 在卵巢上皮性癌中的表达及其意义	王超	谭文华	刘巍等(29)
C-erbB-2 基因表达与卵巢肿瘤的关系研究		田小英	易江连 (32)
RANTES 基因多态性与子宫内膜异位症的相关性研究	曾秀华	周明	鲁爱民等(34)
全自动毛细管血红蛋白电泳在地中海贫血筛查中的作用		庞丹凤	罗元标 (36)
河源地区地中海贫血筛查及基因分析		刘平	刘天明 (38)
广州市番禺地区育龄人群地中海贫血检测的结果分析	黄霜	朱文彪	甘钊杏等(41)
细胞遗传学与染色体疾病			
早孕期绒毛活检在产前诊断中的应用价值探讨	张建芳	徐慧	燕凤等(43)
兰州地区 158 例智力低下遗传咨询儿童染色体核型分析	昌业伟	杨迎桂	韩志红等(46)

ISSN 1006-9534



9 771006 953058



2012 年

第 20 卷 第 7 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			
人类早期胚胎体外发育的分子基础	林若芸	冯贵雪	张波 (1)
唐氏综合征筛查研究进展	彭薇	王春枝	何玺玉等(4)
白细胞介素-8受体在人类生殖生理过程中的作用		白慧茹	宋芳 (7)
Y染色体及其微缺失的临床意义	慕明涛	霍满鹏	蒲力群等(10)
Y染色体微缺失与男性不育			于颖 (12)
分子、生化遗传学与 PCR 技术			
温州地区汉族正常人群 CYP1A2 基因多态性分布特征	李珊珊	严杨艳	包其郁等(14)
FGFR3 基因突变导致软骨发育不全的产前分子诊断	安丽梅	李卫巍	李科等(17)
2318 例亲子鉴定中的基因突变观察和分析	林敏	车敏	黄以兰等(20)
应用甲基化特异性多重连接依赖性探针扩增和甲基化特异性 PCR 检测 Prader - Willi 综合征	欧展辉	梁雄	孙筱放 (22)
上皮性卵巢癌患者肿瘤组织及血清中 YKL-40 的表达及临床意义	吴文英	杨艳华	徐春琳 (25)
高分辨溶解曲线技术快速检测 Leber 遗传性视神经病变 11778 致病突变位点	张薇	马云霞	周永安 (27)
Topo II α 和抑癌基因 PTEN 在卵巢上皮性癌中的表达及其意义	王超	谭文华	刘巍等(29)
C-erbB-2 基因表达与卵巢肿瘤的关系研究		田小英	易江连 (32)
RANTES 基因多态性与子宫内膜异位症的相关性研究	曾秀华	周明	鲁爱民等(34)
全自动毛细管血红蛋白电泳在地中海贫血筛查中的作用		庞丹凤	罗元标 (36)
河源地区地中海贫血筛查及基因分析		刘平	刘天明 (38)
广州市番禺地区育龄人群地中海贫血检测的结果分析	黄霜	朱文彪	甘钊杏等(41)
细胞遗传学与染色体疾病			
早孕期绒毛活检在产前诊断中的应用价值探讨	张建芳	徐慧	燕凤等(43)
兰州地区 158 例智力低下遗传咨询儿童染色体核型分析	昌业伟	杨迎桂	韩志红等(46)

ISSN 1006-9534



9 771006 953058



2012 年

第 20 卷 第 7 期

中华人民共和国卫生部主管

特纳综合征 14 例核型与临床分析	黄海莹	曾 寰 (48)
女性发育缺陷的染色体核型分析	潘 芹 郑 会	王 娟 (49)
287 例不良孕产史夫妇的染色体核型分析	张美华	盖 凌 杨丹彤等 (50)
少弱精子症、死精子症、无精子症患者细胞遗传学分析	孔 舒 孙筱放	郑育红等 (51)
10 例世界首报染色体异常核型的细胞遗传学与临床关系的研究		周明君 (53)
大 Y 染色体的临床效应分析	张美华	张爱东 张 伟等 (55)
性腺发育不全伴发精神障碍二例	颜景祥	王 健 杜 波 (56)
Turner 综合征合并海蓝组织增多症一例并文献复习		高星儿 杨 波 (57)
46,XX,t(3;6)(q12;q25) 一例伴习惯性流产	王春涛	宋 洁 韩彦龙 (59)
孕期、围产期保健与优生		
HBV 体外感染卵巢颗粒细胞	叶 峰 蔺淑梅	金 燕等 (60)
不明原因复发性流产与精子 DNA 完整性的关系	马芳芳	王厚照 周友东等 (64)
维吾尔族和汉族早产儿临床对比分析		刘国英 (66)
235 例维吾尔族胎儿孤立性轻度侧脑室增宽临床预后研究		虎 晨 (68)
阴道镜下多点活检联合 LEEP 术诊治宫颈上皮内瘤变的临床效果	孙成玲	周荣向 秦荣妮等 (70)
维吾尔族孕妇妊娠期宫颈癌机会性筛查的探讨	隋 霜	梯丽努尔 (72)
两种羊水原位培养方法在产前诊断应用评价	吴 菁 钟 梅	郭 莉等 (74)
妊娠中期唐氏综合征和神经管缺损的产前筛查、诊断的研究	王 健 周 晓	丁显平等 (76)
血清 TNF- α 及 sHLA-G 水平与习惯性流产的关联性分析		刘学云 王 霞 (78)
60 例孕 11-13 ⁺ 周颈项透明层增厚胎儿的妊娠结局分析	陆 叶 孙淑湘	张亚俊 (80)
新生儿保健与优生		
株洲地区新生儿先天性甲状腺功能减低症筛查 TSH 切值的建立	邓耀明	宋兵文 杨白兰等 (83)
95 589 例新生儿 TSH 筛查结果分析	刘 莹	武雅俐 李 琴等 (86)
石家庄市 12 年新生儿先天性甲状腺功能减低症诊治与随访回顾	封纪珍	李丽欣 魏淑彦等 (87)
先天异常新生儿的细胞遗传学分析及听力筛查研究	冯向春	孙 莹 贾盛华等 (88)
脐血锌与不同体重足月新生儿关系的研究		杨丽红 (90)
吕梁地区新生儿听力筛查现状的研究	任俊宏	常新剑 任金龙等 (91)
新生儿重症监护室多重耐药菌种类及药敏结果临床意义评估		肖俾君 彭小明 (93)
南宁地区新生儿及婴幼儿 TORCH 检测结果分析	李东明	阙 婷 何俊炜等 (94)
出生缺陷与先天畸形		
余姚地区 2008-2010 年出生缺陷监测分析	沈婷婷	沈玲萍 (96)
房间隔缺损经胸超声指导下封堵术 50 例临床分析	钱 炜	沙 红 (98)
永存左上腔静脉与胎儿畸形的关系探讨	叶 凤	陈利民 陈蓉蓉等 (100)
超声诊断胎儿单脐动脉的临床意义	梁丽华	张燕宏 荆荣霞等 (102)
彩色超声诊断先天性甲状腺功能低下症的价值		李丽娜 (104)
新生儿先天性软骨发育不全一例	唐文燕	谭 玮 (105)
超声诊断胎儿双侧桡骨缺如并钩状手一例	李孟兆	王晓伟 (106)
生殖保健与辅助生殖		
年龄对小鼠 IVF 早期胚胎发育的影响	梁冠男	陈绍威 (107)
人成熟卵母细胞玻璃化冷冻技术的临床应用	孙贻娟	冯 云 张爱军等 (110)
常规 IVF 受精失败或受精低下相关因素分析	方小武	吴日然 徐建亚等 (112)
人类辅助生殖技术中 DAY3 胚胎质量与囊胚形成相关性分析	胡 煜	刘 吉 李宝山等 (114)
121 例冻融胚胎移植周期回顾性分析	刘春玲	吴晓云 邱惠麒等 (117)
儿童保健与遗传性疾病		
人胚胎神经干细胞移植治疗脑瘫患儿的临床研究	张晓英	侯成智 (119)
云南新平地区傣族学龄前儿童 β -地中海贫血基因突变类型分析	赵钟鸣	邹团标 姚莉琴等 (122)
黄石地区学龄前儿童血铅与微量元素调查	张红霞	江 鸿 吴建军 (124)

(下转扉二)

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 20 Number 7 July 2012

CONTENTS IN BRIEF

- The molecular base of human early embryonic development *LIN Ruo-yun, et al.* (1)
- Study on CYP1A2 gene polymorphism in Chinese Han ethnic healthy group in Wenzhou *LI Shan-shan, et al.* (14)
- Prenatal molecular diagnosis of achondroplasia caused by *FGFR3* gene mutation *AN Li-mei, et al.* (17)
- Observation and analysis of allele mutation in 2318 paternity testing *LIN Min, et al.* (20)
- Detecting Prader - Willi syndrome with methylation specific multiplex ligation - dependent probe
amplification and methylation - specific PCR *OU Zhan-hui, et al.* (22)
- Rapid detection of the 11778 mutation of Leber's hereditary optic neuropathy by high resolution
melting *ZHANG Wei, et al.* (27)
- Expression of Topo II α and PTEN Protein in epithelial ovarian carcinoma and clinic significance *WANG Chao, et al.* (29)
- The prenatal diagnosis value of chorionic villus sampling in early pregnancy *ZHANG Jian-fang, et al.* (43)
- Hepatitis B virus infection primary cultured human granulosa cells in vitro *YE Feng, et al.* (60)
- The study of the ultrasound diagnosis of pregnancy outcomes for 235 cases of the Uighur fetal isolated
ventricle widened and clinical outcome *PANG Chen, et al.* (68)
- Establishment of TSH cut - off point for neonatal congenital hypothyroidism screening in
Zhuzhou *DENG Yao - Ming, et al.* (83)
- Clinical analysis of intercurrent treatment on atrial septal defect in 50 patients by transthoracic
echocardiography (TTE) *QIAN Wei, et al.* (98)
- The impact of age on mouse early embryonic development in vitro fertilization *LIANG Guan-nan, et al.* (107)
- Analysis on clinical application of human mature oocyte vitrification *SUN Yi-juan, et al.* (110)
- Analysis of the related factors referring to routine IVF fertilization failure or low fertilization rate *FANG Xiao-wu, et al.* (112)
- Analysis of 121 frozen - thawed embryo transfer cycles *LIU Chun-ling, et al.* (117)
- Clinical research of Human embryonic stem cell transplantation for treatment of cerebral
palsy *ZHANG Xiao-ying, et al.* (119)
- Analysis types of β - thalassemia gene mutation among Dai people cheeperees in Xinping
Yunnan *ZHAO Zhong-ming, et al.* (122)

(上接扉一)

综述与资料

- 小儿动脉导管未闭的治疗策略 陈志玖 杜明昭 (125)
- 细胞免疫功能在妊高病发病机制中的研究进展 邢伟萍 高世芳 王彬 (126)
- 近亲婚配与先天性耳聋的关系分析 叶晨 付四清 (128)
- 男科实验室精液分析的质量控制 褚桂桃 傅兆杰 吴小燕等 (131)