

中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

目次

专论

- 精子 DNA 完整性与男性不育 弓翠屏 高云 (1)
- 探讨 FGFR3 在骨骼发育和疾病中的作用 张明 孟和宝力高 高智文等 (5)
- 小儿室间隔缺损的治疗策略 陈志玫 杜明昭 (6)
- 北京地区 1226 名孕妇有关计划怀孕的围孕产期因素调查 夏宏伟 (7)

分子、生化遗传学与 PCR 技术

- 运用巢式 PCR 方法进行无创性产前诊断的研究 黄睿 兰永连 周丽颖等 (9)
- TaqMan 探针实时 PCR 检测人 MTHFR 基因 C677T 多态性方法的建立 王苏梅 王克华 魏斌等 (11)
- DUOX2 基因突变引起先天性甲状腺功能减低伴甲状腺肿大的研究 卢德国 车峰远 贾秋桦等 (15)
- 吕梁地区宫颈病变患者人乳头状瘤病毒基因型的检测分析 常新剑 (18)
- 南宁地区中间型地中海贫血基因型与表现型分析 陈科 郑陈光 杜娟等 (20)
- 海口地区地中海贫血基因分型及频率的研究 刘秀莲 王洁 杨春等 (22)
- 53 例地中海贫血产前基因诊断与临床分析 林静吟 陈剑虹 纪妍等 (24)

细胞遗传学与染色体疾病

- 青岛地区 1206 例孕妇羊水染色体核型分析 姜楠 俞冬熠 韩美艳 (25)
- 金华地区孕中期唐氏综合征产前筛查三联筛查的应用 蒋群芳 蒋旭峰 金克勤 (27)
- 南京地区 4335 例遗传咨询者外周血染色体核型分析 周静 惠伟戎 许争峰 (28)
- 91 例染色体形态异常与妊娠不良结局分析 刘剑丽 时瑞兰 (31)
- 大连地区唐氏综合征发病率的调查研究 毕丽华 丁伟 柳洁 (33)
- 大连地区 78 例 Turner 综合征的临床特征与染色体核型分析 袁娟 刘群 冯丽云等 (36)
- 青岛地区男性不育症患者 1124 例细胞遗传学分析 江崇才 仇彩霞 纪玉松等 (39)
- 临沂地区 546 例遗传咨询儿童的细胞遗传学分析 朱冬沂 (42)
- 573 例不良孕产夫妇染色体异常病例与对照组研究 张清健 郑立新 田佩玲等 (44)

ISSN 1006-9534



9 771006 953058



2012 年

第 20 卷 第 9 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

- 精子 DNA 完整性与男性不育 弓翠屏 高云 (1)
- 探讨 FGFR3 在骨骼发育和疾病中的作用 张明 孟和宝力高 高智文等 (5)
- 小儿室间隔缺损的治疗策略 陈志玫 杜明昭 (6)
- 北京地区 1226 名孕妇有关计划怀孕的围孕产期因素调查 夏宏伟 (7)

分子、生化遗传学与 PCR 技术

- 运用巢式 PCR 方法进行无创性产前诊断的研究 黄睿 兰永连 周丽颖等 (9)
- TaqMan 探针实时 PCR 检测人 MTHFR 基因 C677T 多态性方法的建立 王苏梅 王克华 魏斌等 (11)
- DUOX2 基因突变引起先天性甲状腺功能减低伴甲状腺肿大的研究 卢德国 车峰远 贾秋桦等 (15)
- 吕梁地区宫颈病变患者人乳头状瘤病毒基因型的检测分析 常新剑 (18)
- 南宁地区中间型地中海贫血基因型与表现型分析 陈科 郑陈光 杜娟等 (20)
- 海口地区地中海贫血基因分型及频率的研究 刘秀莲 王洁 杨春等 (22)
- 53 例地中海贫血产前基因诊断与临床分析 林静吟 陈剑虹 纪妍等 (24)

细胞遗传学与染色体疾病

- 青岛地区 1206 例孕妇羊水染色体核型分析 姜楠 俞冬熠 韩美艳 (25)
- 金华地区孕中期唐氏综合征产前筛查三联筛查的应用 蒋群芳 蒋旭峰 金克勤 (27)
- 南京地区 4335 例遗传咨询者外周血染色体核型分析 周静 惠伟戎 许争峰 (28)
- 91 例染色体形态异常与妊娠不良结局分析 刘剑丽 时瑞兰 (31)
- 大连地区唐氏综合征发病率的调查研究 毕丽华 丁伟 柳洁 (33)
- 大连地区 78 例 Turner 综合征的临床特征与染色体核型分析 袁娟 刘群 冯丽云等 (36)
- 青岛地区男性不育症患者 1124 例细胞遗传学分析 江崇才 仇彩霞 纪玉松等 (39)
- 临沂地区 546 例遗传咨询儿童的细胞遗传学分析 朱冬沂 (42)
- 573 例不良孕产夫妇染色体异常病例与对照组研究 张清健 郑立新 田佩玲等 (44)

ISSN 1006-9534



9 771006 953058



2012 年

第 20 卷 第 9 期

中华人民共和国卫生部主管

浏阳地区 178 例发育异常儿的细胞遗传学分析及临床研究	邹智伦 邵细琴 廖巧如 (46)
铜陵地区 320 例遗传咨询患儿细胞遗传学与临床分析	陆云龙 (48)
先天性心脏病胎儿的染色体检测分析	吕巍 王树玉 (50)
嵌合型 21-单体综合征一例报告	马金元 (52)
罕见 Fra(16)(q22)嵌合体一例报道	曹东华 邹朋书 马明等 (53)
孕期、围产期保健与优生	
妊娠期高血压疾病中血清可溶性 Endoglin 水平变化的研究	杜伟 王晶 王心等 (54)
妊娠期糖代谢异常患者胰岛素抵抗和胰岛 β 细胞功能的研究	武冬娜 周勇 唐招平等 (56)
子痫前期患者孕中期血清脂联素水平及胰岛素抵抗的变化及意义	李健 崔晓梅 位菊峰等 (58)
杭州萧山区 7952 例孕妇血清产前筛查结果与分娩结局的分析	许文龙 顾柳芬 窦琳琳等 (61)
德州地区 8701 例妊娠中期孕妇产前筛查及产前诊断结果分析	李丽 (63)
超声引导下早孕期绒毛取材术的探讨	沈晓燕 解左平 张秀兰等 (65)
正常妊娠及妊娠期糖尿病患者血脂代谢特点	王敏 吴晓华 辛静等 (66)
女性解脲支原体感染对不良孕产史的影响	张凤月 冯杏琳 (69)
介入性产前诊断 2877 例分析	蒋彦 杨芳华 邓新娥等 (70)
西藏尼木县孕产期活跃期停滞产妇病例临床分析	王陶然 张敏 (72)
新生儿保健与优生	
2008 年-2011 年贵州地区新生儿苯丙酮尿症筛查结果分析	莫澜 安露 熊迎春 (74)
392338 例新生儿先天性甲低筛查回顾性研究	李丽娜 (76)
新生儿先天性甲状腺功能低下症筛查治疗分析	张和平 冯杏琳 (77)
112 例新生儿呼吸道合胞病毒肺炎潮气呼吸功能研究	程可萍 杨爱娟 胡源等 (78)
经颅彩超与 CT 对足月新生儿 HIE 的早期诊断对比分析	于清霞 窦发坦 郭玲等 (80)
ABO 血型不合溶血病合并 G-6-PD 缺陷症新生儿高胆 11 例报告	薛湘平 付会斌 马文贞等 (81)
1139 例妊娠巨大胎儿临床分析	李秀荣 赵华 (83)
新生儿早期先天性梅毒临床特征分析	吾尔斯曼·阿不都拉 (85)
绍兴地区 156 例早期新生儿死亡分析	陈丽萍 (86)
出生缺陷与先天畸形	
不同切面超声心动图检查对胎儿心血管畸形的诊断价值	燕峰 张剑 李翠蓉 (88)
超声诊断胎儿羊水过多与畸形的相关性研究	茆丽敏 (90)
单脐动脉合并其他异常情况的超声诊断意义	储华 (91)
超声诊断胎儿单心室畸形的临床价值	解左平 金社红 周佳梅等 (93)
产前超声诊断单脐动脉的临床价值	王雪梅 于进 吴晓峰 (94)
多发性神经纤维瘤病一家系分析	聂茹 张乃友 马江红 (95)
Pierre-Robin 综合征一例分析	曹美玲 吴红敏 (96)
生殖保健与辅助生殖	
冷冻前和复苏后胚胎质量对临床结局的影响	陆小澍 孙贻娟 张爱军等 (97)
预防 OHSS 行全胚冷冻的临床研究	任建枝 沙爱国 李萍等 (99)
激光辅助在囊胚玻璃化冷冻及复苏过程中的合理应用	宫立国 于洪君 程东凯等 (102)
影响 IVF-ET 产妇分娩方式选择因素调查分析	王薇 曹洁 皮洁等 (105)
基础睾酮水平与不同卵巢储备患者体外受精周期卵巢反应的关系	王苗 刘彬 王卓然等 (107)
Y 染色体臂间倒位携带者临床效应分析及其辅助生育治疗妊娠结局的探讨	王丽娟 林奇 陈文娜等 (111)
精子形态与活率相关性的研究及其在男性不育中的应用	宋小青 徐振刚 张爱兰等 (114)
多囊卵巢不孕症患者采用自然周期 IVF 联合选择性单囊胚移植技术获得成功	李建华 徐野 周国萍等 (115)
佛山市顺德区病残儿医学鉴定及其相关调查统计分析	许振付 (117)
337 例独生子女病残儿医学鉴定回顾分析	钟慧芳 (119)
儿童保健与遗传性疾病	
2007 年-2011 年余杭区 3~6 岁儿童龋齿发病情况分析	蔡晨 (121)

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 20 Number 9 September 2012

CONTENTS IN BRIEF

- Study on the feasibility of the nested PCR method applied in non-invasive prenatal diagnosis HUANG Rui, et al. (9)
- Establishment of TaqMan Probe Real-time PCR for Detecting MTHFR C677T Polymorphism WANG Su - mei, et al. (11)
- Study of *DUOX2* mutation caused congenital goiter with hypothyroidism LU De - guo, et al. (15)
- Analysed the phenotype and genotype of thalassemia intermedia in Nanning CHEN Ke, et al. (20)
- Analysis of the gene type and the prevalence of thalassemia in Hai kou area LIU Xiu - lian, et al. (22)
- chromosome karyotype analysis of pregnant amniotic fluid in Qingdao area 1206 cases JIANG Nan, et al. (25)
- Analysis of chromosome karyotype in blood of 4335 cases ZHOU Jing, et al. (28)
- Study on changes of Endoglin in maternal serum in hypertensive disorder complicating pregnancy DU Wei, et al. (54)
- Investigation of insulin resistance and islet β - cell function in patients with abnormal glucose metabolism
during pregnancy WU Dong - na, et al. (56)
- Changes and significance of serum level of adiponectin and insulin resistance in second trimester of
pregnancy women with preeclampsia LI Jian, et al. (58)
- 11 cases reports of hyperbilirubinemia of the newborn with ABO blood type incompatible hemolytic
disease and G6PD deficiency XUE Xiang - ping, et al. (81)
- Diagnostic value of fetal cardiac malformations screening with echocardiography of multi - section
tomography YAN Feng, et al. (88)
- Impact of embryo factors on clinical outcome in frozen - thawed embryo transfer cycles LU Xiao - wei, et al. (97)
- Clinical research of all embryo freezing to prevent OHSS REN Jian - zhi, et al. (99)
- The reasonable application of Laser - Assist in blastocyst vitrification and thawing GONG Li - guo, et al. (102)
- Correlation between basal serum T level and ovarian response in women with different ovarian reserve
capacity during IVF - stimulated cycles WANG Miao, et al. (107)
- Study on the clinic effects for inv (Y) and the pregnancy outcome in their IVF/ICSI cycles WANG Li - juan, et al. (111)
- Application of investigation of the relationship between morphology of sperm and rate of live
in diagnosing male infertility SONG Xiao - qing, et al. (114)

(上接扉一)

综述与资料

- PARP 抑制剂在上皮性卵巢癌中的研究进展 王书博 潘文婧 李委佳等 (123)
- 早发型重度子痫前期发病机制及监测的研究新进展 张建莹 朱启英 (125)
- 9 号染色体臂间倒位的临床意义 韦家伟 蔡 稔 (127)
- α - 地中海贫血的产前诊断 (综述) 杨芳华 蔡 稔 (129)