

# 中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

热烈庆祝中华人民共和国成立65周年

## 目次

### 专论

- 肌醇代谢通路与神经管畸形关系的研究进展..... 石英飞 王建华 钟儒刚 (1)  
对导致地中海贫血基因诊断误诊罕见基因型的探讨..... 梁一丹 龙桂芳 (4)  
对妇产科学专业学位研究生教育的思考..... 于松 杨晓葵 (7)

### 分子、生化遗传学与PCR技术

- 中国人群DGKK基因多态性与先天性尿道下裂的相关性研究..... 李刚 吴建新 叶辉 (9)  
厦门地区非缺失型 $\alpha$ -地中海贫血流行病学调查..... 孔德佳 黄秋英 王旭东等 (13)  
RNA干扰技术体外抑制内质网分子伴侣GRP94在卵巢癌细胞表达的研究..... 张丽颖 徐爱丽 李佩玲等 (16)  
NKX2-5 63A/G多态性与中国人群先天性心脏病易感性的Meta分析..... 洪媛 王维鹏 魏中南等 (21)  
建立基于SNaPshot技术的21-羟化酶相关基因CYP21A2突变的快速检测方法..... 刘英华 李海波 王本敬等 (24)  
广西地区323例血红蛋白Constant Spring基因型与表型分析..... 韦媛 李东明 何升等 (27)  
通用引物多重PCR技术检测540例男性不育患者的Y染色体微缺失..... 郑红云 李艳 童永清等 (30)  
2396例新生儿听力和聋病易感基因联合筛查结果分析..... 余红 杨晶群 刘丹等 (34)  
甲型血友病家系的STR-PCR和PCR/RFLP单体型连锁基因诊断..... 赵胜科 郑天津 陈靖等 (36)  
长治地区聋儿学校108例耳聋患者耳聋基因检测..... 胡志鹏 李俊 李晓泽等 (42)

### 细胞遗传学与染色体疾病

- 无创基因检测在唐氏综合征早期筛查中的应用..... 尤小燕 周芹 段晓峰 (45)  
荧光原位杂交技术在自然流产胚胎组织染色体检测中的应用..... 费冬梅 黄红倩 刘天盛等 (47)

ISSN 1006-9534

2014年

第22卷 第10期



9 771006 953058

国家卫生和计划生育委员会主管

# 中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

热烈庆祝中华人民共和国成立65周年

## 目次

### 专论

- 肌醇代谢通路与神经管畸形关系的研究进展..... 石英飞 王建华 钟儒刚 (1)  
对导致地中海贫血基因诊断误诊罕见基因型的探讨..... 梁一丹 龙桂芳 (4)  
对妇产科学专业学位研究生教育的思考..... 于松 杨晓葵 (7)

### 分子、生化遗传学与PCR技术

- 中国人群DGKK基因多态性与先天性尿道下裂的相关性研究..... 李刚 吴建新 叶辉 (9)  
厦门地区非缺失型 $\alpha$ -地中海贫血流行病学调查..... 孔德佳 黄秋英 王旭东等 (13)  
RNA干扰技术体外抑制内质网分子伴侣GRP94在卵巢癌细胞表达的研究..... 张丽颖 徐爱丽 李佩玲等 (16)  
NKX2-5 63A/G多态性与中国人群先天性心脏病易感性的Meta分析..... 洪媛 王维鹏 魏中南等 (21)  
建立基于SNaPshot技术的21-羟化酶相关基因CYP21A2突变的快速检测方法..... 刘英华 李海波 王本敬等 (24)  
广西地区323例血红蛋白Constant Spring基因型与表型分析..... 韦媛 李东明 何升等 (27)  
通用引物多重PCR技术检测540例男性不育患者的Y染色体微缺失..... 郑红云 李艳 童永清等 (30)  
2396例新生儿听力和聋病易感基因联合筛查结果分析..... 余红 杨晶群 刘丹等 (34)  
甲型血友病家系的STR-PCR和PCR/RFLP单体型连锁基因诊断..... 赵胜科 郑天津 陈靖等 (36)  
长治地区聋儿学校108例耳聋患者耳聋基因检测..... 胡志鹏 李俊 李晓泽等 (42)

### 细胞遗传学与染色体疾病

- 无创基因检测在唐氏综合征早期筛查中的应用..... 尤小燕 周芹 段晓峰 (45)  
荧光原位杂交技术在自然流产胚胎组织染色体检测中的应用..... 费冬梅 黄红倩 刘天盛等 (47)

ISSN 1006-9534



9 771006 953058

2014年

第22卷 第10期

国家卫生和计划生育委员会主管

优化荧光原位杂交技术产前诊断常见染色体异常·····	金玉霞	宋勤浩	苗正友 (49)
等臂双着丝粒Y染色体的细胞遗传学相关研究·····	严芳	张智	李亚红等 (51)
宁德地区462例唐氏综合征高风险胎儿染色体核型分析·····	左娟	李朝晖	朱瑾等 (54)
联合应用核型分析、荧光原位杂交及aCGH技术检测胎儿额外小标记染色体·····	王琳	袁学华	陈秀兰 (56)
用核型分析和荧光原位杂交技术检测早期自然流产胚胎染色体异常·····			汤冬玲 (59)
广西地区孕中期唐氏综合征筛查28 938例分析·····	徐钰琪	李东明	林飞等 (61)
余姚地区2011年~2013年唐氏综合征产前筛查结果分析·····		汪伟丽	何伟英 (63)
苏州地区孕中期唐氏综合征二联筛查的研究·····	王挺	李琼	文萍等 (65)
青岛地区1448例高龄孕妇的产前诊断染色体核型分析·····	韩美艳	欧阳奇琦	王芳等 (67)
荧光原位杂交技术对恶性肿瘤细胞遗传学异常的检测·····	黄俊	邓明凤	陈永玲等 (69)
枣庄地区非整倍体无创DNA产前检测527例回顾性分析·····			王志俊 (71)
四川地区Y染色体多态性男性AZF微缺失研究·····	张选勇	陈祖翼	丁显平等 (73)
22号染色体部分三体综合征一例报告·····		马金元	侯艳艳 (76)
罕见21号环状染色体嵌合体一例报道·····		王昊	汪燕 (77)
<b>孕期、围产期保健与优生</b>			
孕妇外周血胎儿游离DNA检测在无创性产前诊断中的应用·····	陆海燕	郑建丽	杨芳芳等 (78)
青岛地区1694例妊娠早期孕妇TORCH感染状况的调查分析·····	薛爱国	丁伟	孙霞等 (80)
超声在新疆地区羊膜腔穿刺产前诊断中的应用价值·····	唐静	马光娟	刘璇等 (82)
妊娠中晚期血清六项激素的变化与妊娠结局关系的研究·····	秦红霞	卢靖荣	胡世莉等 (84)
血清甘胆酸、谷丙转氨酶、总胆汁酸检测在妊娠期肝内胆汁淤积症临床诊断中的意义·····	谢彦玲	李晓勤	豆媛媛 (87)
<b>新生儿保健与优生</b>			
广西地区新生儿先天性甲状腺功能减低症筛查切值建立与探讨·····	李旺	林彩娟	俸诗翰等 (88)
北流地区新生儿脐带血 $\alpha$ -地中海贫血和异常血红蛋白病筛查分析·····	庞丹凤	罗元标	杨希 (91)
不同光源蓝光治疗新生儿高胆红素血症的疗效比较·····		裴金娟	袁智广 (93)
血浆促酰化蛋白与巨大儿早期生长的关系·····	郑俊虎	郑璐颖	冯维良等 (95)
聊城地区新生儿疾病筛查与干预·····			王昊 (97)
<b>出生缺陷与先天畸形</b>			
临汾市尧都区16 687例围产儿出生缺陷监测结果分析·····			段凤英 (99)
全自动毛细管电泳技术在新生儿 $\alpha$ -地中海贫血筛查中的应用·····	玉晋武	唐燕青	林彩娟等 (100)
新生儿Proteus综合征一例及文献复习·····	陆澄秋	王惠娟	任芸芸等 (102)
青岛地区270例非综合征性耳聋患者耳聋相关基因突变分析·····	李朔	赵炜	欧阳奇琦等 (106)
柳州地区274例产前超声诊断先天性胎儿异常结果分析·····	吕榜军	潘洁	袁艳红 (108)
新生儿期动脉导管未闭超声随访及自愈情况的研究·····	寿列军	沈晓燕	解左平 (110)
中孕早期胎儿脉络丛囊肿的超声诊断意义·····			朱玲 (111)
超声“四切面”法筛查胎儿严重先天性心脏病与染色体异常的研究·····	解左平	袁华	周佳梅等 (112)
中孕期孕妇系统超声检查在产前诊断胎儿唇腭裂畸形的应用·····			刘爱兰 (113)
<b>生殖保健与辅助生殖</b>			
脱氢表雄酮对卵巢储备功能降低患者体外受精-胚胎移植结局的影响·····	聂明月	杨晓葵	王树玉 (114)
卵泡浆内单精子注射时机对胚胎质量的影响·····	宋蕊	贾婵维	马延敏等 (117)
半胱氨酸对玻璃化卵子冷冻损伤的改善作用·····	李志超	孙娟娟	陆小微等 (119)
扩张时间对囊胚玻璃化冻融周期妊娠结局的预测价值·····	林若芸	冯贵雷	舒金辉等 (122)
不同促排卵方案在IVF卵巢低反应患者中的应用及对血清和卵泡液中GDF-9、BMP-15水平的影响·····	孙丽君	许小燕	钱秋然等 (125)
精索静脉曲张手术前后精子畸形率及精子DNA完整性变化的观察·····	王琛	刘安娜	(129)
26例男性染色体多态性与ART妊娠结局分析·····		李庆禹	张硕 (130)
厦门地区6280例男性不育患者生殖激素的检测与临床意义·····	王厚照	马芳芳	刘芳 (132)
52例多胎妊娠经阴道B超选择性减胎术的护理体会·····	胡俊平	蔡立柏	石馨等 (133)

(下转扉二)

CONTENTS IN BRIEF

- Advances in the relationship between key genes in inositol metabolism and neural tube defects ..... *SHI Ying-fei, et al.* (1)
- The Association between DGKK gene single nucleotide polymorphisms and hypospadias in the population of China  
..... *LI Gang, et al.* (9)
- Epidemiological survey of non-deletional  $\alpha$ -thalassemia in population of Xiamen area ..... *KONG De-jia, et al.* (13)
- Specific inhibition of GRP94 expression in ovarian carcinoma cell lines with RNA interference technique  
..... *ZHANG Li-Ying, et al.* (16)
- A Meta-analysis of NKX2-5 63A > G polymorphism and congenital heart disease in Chinese population  
..... *HONG Yuan, et al.* (21)
- The establishment of the rapid detection method of 21-hydroxylase gene CYP21A2 mutations based Snapshot technology  
..... *LIU Ying-hua, et al.* (24)
- Analysis of the phenotype-genotype relationship in 323Hb Constant Spring carriers ..... *WEI Yuan, et al.* (27)
- Detection of Y chromosome microdeletions in 540 infertile men by UP-M-PCR ..... *ZHENG Hong-yun, et al.* (30)
- The results analysis for newborns' hearing screening combined with testing deafness predisposing genes  
..... *YU Hong, et al.* (34)
- Noninvasive genetic testing application in early screening for Down' s syndrome ..... *YOU Xiao-yan, et al.* (45)
- Application of FISH technique in chromosome detection for spontaneous abortions ..... *FEI Dong-Mei, et al.* (47)
- Effects of dehydroepiandrosterone on in vitro fertilization- embryo transfer outcome among women with decreased ovarian reserve  
..... *NIE Ming-yue, et al.* (114)
- Cysteine reduce the damage of vitrified mouse oocytes ..... *LI Zhi-chao, et al.* (119)
- The predictive value of blastocoele re-expansion time in clinical pregnancy outcome ..... *LIN Ruo-yun, et al.* (122)
- Study of sperm deformity rate and sperm DNA integrity before and after varicocele operation ..... *WANG Chen, et al.* (129)
- Folic acid deficiency inhibits neuronal differentiation in human embryonic stem cells ..... *ZHANG Qin, et al.* (137)

---

(上接扉一)

- 体外受精-胚胎移植后多部位同时妊娠的超声诊断价值 ..... *费敬英 王海燕* (135)
- 儿童保健与遗传性疾病
- 叶酸缺乏抑制人胚胎干细胞向神经干细胞分化 ..... *张勤 白宝玲 卜兆丽等* (137)
- 8079例0-3岁儿童DDST测试结果分析 ..... *李书夏* (140)
- 综述与资料
- 产前诊断超声在胎儿肺动脉吊带诊断中的意义 ..... *王真娜 吉晓丽 孙慧* (142)
- Wnt通路在卵巢中的生理作用及肿瘤学研究进展 ..... *曹雪娇 刘巍 谭文华* (144)
- 生殖医学实验室教学体会 ..... *余兰 王树玉 贾婵维等* (147)
- 淋巴细胞主动免疫在妇产科领域的应用 ..... *林慧 段金良* (148)

封四图版说明:

陆澄秋, 等. 新生儿 Proteus 综合征一例及文献复习

(正文见第 102 页)

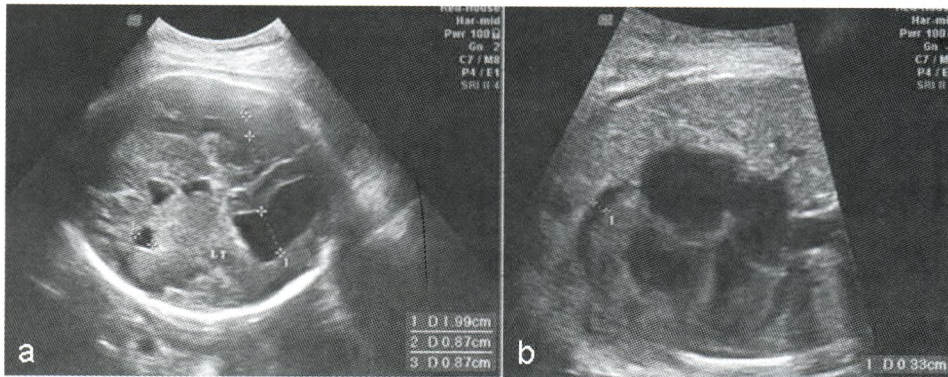


图1 本例Proteus综合征产前超声

(图1-a 胎儿脑室系统: 左侧脑室后角增宽; 图1-b 胎儿心超: 心包积液, 心脏扩大)

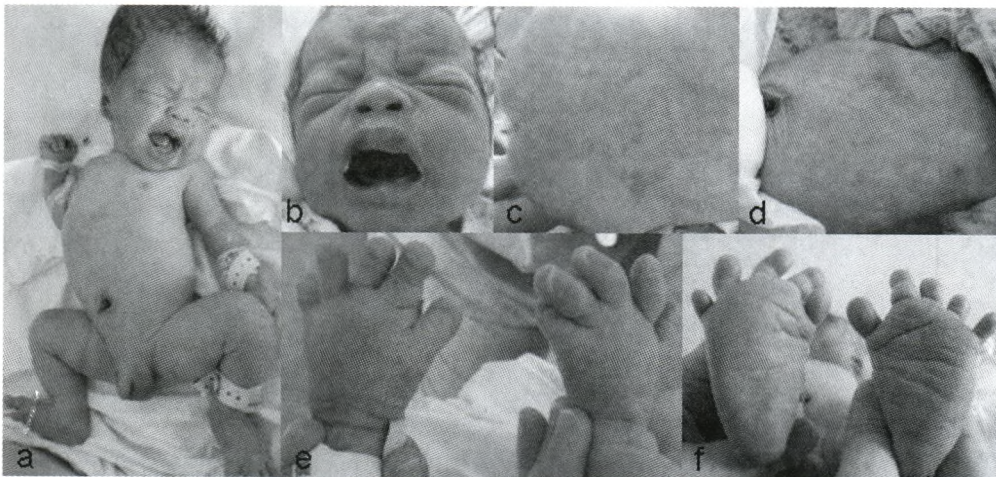


图2 本例Proteus综合征临床表现

(图2-a 左侧肢体肥大; 图2-b 左面部、牙龈及舌体均较右侧肥大;  
图c, d 胸、背部血管瘤; 图2-e 双足背及足趾肥大, 足弓扁平; 图2-f 足底纹理深)

**中国优生与遗传杂志**

主管单位 国家卫生和计划生育委员会  
主办单位 中国优生科学协会  
协办单位 兰州大学基础医学院 航天中心医院  
编辑 《中国优生与遗传杂志》编辑部  
通讯地址 北京市100039信箱651分箱 邮编: 100039  
电话 010-88264543 E-mail cjbhh@sina.com  
国内统一连续出版物号 CN11-3743/R  
国际标准刊号 ISSN 1006-9534

**Chinese Journal of Birth Health & Heredity**

国内发行 北京市报刊发行局  
订 阅 全国各地邮局  
邮发代号 80-418 (月刊)  
国外发行 中国国际图书贸易总公司  
国外代号 BM 6838 (北京399信箱)  
印 刷 廊坊市团结印刷厂  
出版日期 2014年10月25日

定价: 15.00元