

# 中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

## 目次

### 专论

- 新疆部分地区新生儿筛查十六年工作回顾与展望..... 杨曦 何江 余伍忠 (1)
- 用目的基因拷贝数定量快速诊断染色体21三体综合征的研究..... 张崇林 唐娟 (3)
- 孕妇血浆中胎儿游离DNA的来源、基本特性和应用..... 杨灿锋 吴晓 肖建平 (6)
- MCP-1在胚胎种植中的作用..... 叶瑶 牛志宏 冯云 (8)
- 新生儿聋病易感基因筛查的现状与展望..... 黄跃 (11)
- 锌指转录因子ZIC3在内脏异位中的研究现状及进展..... 王丽平 孙银 (15)

### 分子、生化遗传学与PCR技术

- 广西钦州地区三种常见的葡萄糖-6-磷酸脱氢酶基因点突变分析..... 卓永光 樊祖茜 孙雷 (18)
- 广西部分地区496例G6PD基因检测结果分析..... 陈荣誉 陈少科 谢波波等 (20)
- 792例血清学高危行无创产前基因检测研究..... 雷亚琴 周林 赖允丽等 (23)
- JAK2, HSP基因蛋白表达与卵巢癌紫杉醇化疗耐药相关性的研究..... 李健 李红霞 (25)
- 无创DNA测序与传统方法在产前诊断应用中的比较..... 杨灿锋 石锦平 肖建平 (27)
- 子宫内异位症中miR-556-3p的异常表达及其与血管内皮生长因子的关系..... 张铭 张元珍 周春等 (29)
- SEPT12基因中单核苷酸多态性G5508A与原发男性不育关系的研究..... 汤冬玲 唐文娟 (33)
- 张家口地区汉族女性MTHFR和MTRR基因多态性分布..... 高峡 鲁衍强 马少杰等 (35)
- 人类心房利钠肽基因在自发性高血压大鼠体内表达及对血压和肾脏的组织学影响..... 孙华 (38)
- TCF7L2基因多态性与妊娠期糖尿病的相关性研究..... 阚林 梁爱凤 费凤英等 (41)
- 眼皮肤白化病I型产前基因诊断二例..... 胡浩 王华 刘沁等 (44)

### 细胞遗传学与染色体疾病

- 无创DNA产前检测在诊断胎儿染色体非整倍体疾病中的应用..... 战芳 吴丹丹 (46)

ISSN 1006-9534

2014年



9 771006 953058

第22卷 第11期

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

## 目次

### 专论

- 新疆部分地区新生儿筛查十六年工作回顾与展望..... 杨曦 何江 余伍忠 (1)
- 用目的基因拷贝数定量快速诊断染色体21三体综合征的研究..... 张崇林 唐娟 (3)
- 孕妇血浆中胎儿游离DNA的来源、基本特性和应用..... 杨灿锋 吴晓 肖建平 (6)
- MCP-1在胚胎种植中的作用..... 叶瑶 牛志宏 冯云 (8)
- 新生儿聋病易感基因筛查的现状与展望..... 黄跃 (11)
- 锌指转录因子ZIC3在内脏异位中的研究现状及进展..... 王丽平 孙银 (15)

### 分子、生化遗传学与PCR技术

- 广西钦州地区三种常见的葡萄糖-6-磷酸脱氢酶基因点突变分析..... 卓永光 樊祖茜 孙雷 (18)
- 广西部分地区496例G6PD基因检测结果分析..... 陈荣誉 陈少科 谢波波等 (20)
- 792例血清学高危行无创产前基因检测研究..... 雷亚琴 周林 赖允丽等 (23)
- JAK2, HSP基因蛋白表达与卵巢癌紫杉醇化疗耐药相关性的研究..... 李健 李红霞 (25)
- 无创DNA测序与传统方法在产前诊断应用中的比较..... 杨灿锋 石锦平 肖建平 (27)
- 子宫内异位症中miR-556-3p的异常表达及其与血管内皮生长因子的关系..... 张铭 张元珍 周春等 (29)
- SEPT12基因中单核苷酸多态性G5508A与原发男性不育关系的研究..... 汤冬玲 唐文娟 (33)
- 张家口地区汉族女性MTHFR和MTRR基因多态性分布..... 高峡 鲁衍强 马少杰等 (35)
- 人类心房利钠肽基因在自发性高血压大鼠体内表达及对血压和肾脏的组织学影响..... 孙华 (38)
- TCF7L2基因多态性与妊娠期糖尿病的相关性研究..... 阚林 梁爱凤 费凤英等 (41)
- 眼皮肤白化病I型产前基因诊断二例..... 胡浩 王华 刘沁等 (44)

### 细胞遗传学与染色体疾病

- 无创DNA产前检测在诊断胎儿染色体非整倍体疾病中的应用..... 战芳 吴丹丹 (46)

ISSN 1006-9534

2014年



9 771006 953058

第22卷 第11期

国家卫生和计划生育委员会主管



唐氏综合征血清学筛查联合无创基因检测技术的临床研究	史淑琼	钟进	郭晓玲	(51)
广西地区男性不育患者Y染色体微缺失结果分析及遗传效应	阙婷	李东明	李旺等	(53)
克氏综合征患者核型及血清性激素检测	汪明	李锋	李雯等	(56)
北京地区8609例不良孕产史夫妇的染色体核型分析	司艳梅	齐科研	王昕等	(58)
5667例外周血淋巴细胞染色体核型分析	马金元	郭燕霞	侯艳艳等	(61)
厦门地区81例胚胎停育患者绒毛组织细胞遗传学分析			刘安娜	(64)
沈阳地区异常孕产史孕妇羊水产前诊断分析	张彦瑾	李玉	王晓彩	(66)
兰州地区61例Turner综合征核型及临床特征分析	王连	郝胜菊	闫有圣	(67)
武汉地区681例高危孕妇中期妊娠胎儿染色体核型分析		孙艳梅	范翠芳	(69)
太原地区1331对不良孕产史夫妇的细胞遗传学分析	郭跃贞	武坚锐	孙夏瑜等	(71)
孕中期孕妇B超引导下羊水细胞染色体产前诊断安全性探讨			李玉	(73)
羊水细胞染色体核型分析在产前诊断中的临床价值	李博杰	杨振江	聂茹	(74)
连云港地区1234例羊水细胞染色体核型分析	尹婷	周保成	王雷雷等	(75)
1406例孕妇孕中期羊水细胞培养及染色体核型分析	李春艳	张晶	李卫凯等	(78)
干血片法孕中期产前筛查Down's综合征的应用探讨	张娟玲	唐凯	刘郁明等	(80)
5459例孕晚期脐带血染色体细胞遗传学分析	谢意	刘天盛	孙惟佳等	(82)
45, X/46, XY嵌合体三例	张玮玮	陈英剑	陈世敏等	(84)
一例SRY阳性的46, XX男性综合征患者临床及细胞遗传学研究	阙婷	李东明	李旺等	(85)
<b>孕期、围产期保健与优生</b>				
亚甲基四氢叶酸还原酶基因突变与不明原因复发性流产的关系	胡晓东	梁佩燕	刁梁辉等	(87)
PCOS患者卵巢超声形态学改变与内分泌激素相关性的初步研究	周漫	兰莉	陈丽霞	(90)
硫酸镁治疗前后重度子痫前期孕妇血清胱抑素C水平变化的研究	韩静	陈敦金	温华生等	(93)
S100A12在子痫前期患者母血中的表达及相关性研究	钟伟娟	程晚燕	陈建美	(95)
先兆流产患者血清HCG, 孕酮, CA125水平的检测		董源芬	宋阳	(98)
金华地区产前筛查孕中期中位数倍数的应用	吴远桥	蒋群芳	金克勤等	(99)
义乌地区24756例孕中期产前筛查及随访结果分析		徐小庆	宗俊英	(102)
复发性流产患者抗精子抗体检测与分析	顾华妍	任钧	张海燕等	(104)
孕中期乙型肝炎孕妇血清IL-16, T细胞亚群及AFP的表达	何亚萍	乔国昱		(106)
孕中期母血清学产前筛查的临床价值		常丽军		(109)
重组人干扰素治疗宫颈HPV感染的临床观察		李健	李红霞	(111)
低出生体重儿的发生与母亲既往生育史的相关性分析	王卫凯	杨兰	仇杰等	(114)
妊娠期妇女生殖道假丝酵母菌病与妊娠不良结局分析	段丽红	张靖霄	仁月娇	(118)
卵巢妊娠24例回顾性临床分析	钱晓红	徐凤娟	颜士兰等	(120)
甲亢孕妇妊娠结局的临床分析	霍晓溪	任丽娜	尚丽新	(122)
两种方法应用于早期自然流产原因分析	周岩	李杰	孙夏瑜等	(125)
高龄孕妇羊水产前诊断探讨	徐静	韩莉	李玉等	(127)
120例ICP患者血清中CG、TBA与TSH水平变化分析	林一	王厚照		(128)
<b>新生儿保健与优生</b>				
串联质谱技术在新生儿遗传代谢病筛查中的应用	王兴	郝胜菊	田国力	(130)
广西地区新生儿筛查促甲状腺素的季节变化与切值探讨	俸诗瀚	吕群	耿国兴等	(132)
新生儿疾病筛查不合格血片原因分析及对策	黄莹	罗超	罗静思等	(134)
嘉善县新生儿遗传代谢病筛查结果分析			杨佩文	(136)
<b>出生缺陷与先天畸形</b>				
三维及二维产前超声联合诊断胎儿显性脊柱裂的临床价值		孙海琴	翁细金	(139)
脐带囊肿的产前超声诊断价值	黄佩甄	陈利民	中学舟	(140)
妊娠合并单脐动脉525例临床分析			张丽君	(142)
<b>生殖保健与辅助生殖</b>				
荧光定量PCR检测新疆地区不孕不育患者UU、CT结果分析	杨艳	代文成	刘璇等	(143)
4000例不育症男性9号染色体臂间倒位的调查及其与精液质量的相关性分析	韦家伟	韦德宁	严提珍等	(145)
生殖道感染与不孕不育症的相关性分析	吴满武	俞信忠	杨志浩等	(147)

(下转扉二)

CONTENTS IN BRIEF

The effects of MCP-1 on embryo implantation ..... YE yao, et al. (8)

Analysis on G6PD gene mutations of 496 cases in Guangxi ..... CHEN Rong-yu, et al. (20)

Study on noninvasive prenatal genetic testing of 792 cases of high-risk in serological screening ..... LEI Ya-qin, et al. (23)

Dysregulation of microRNA-556-3p may contribute to the pathogenesis of endometriosis by targeting the expression of VEGF  
..... ZHANG Ming, et al. (29)

The research of the relationship between new single nucleotide polymorphism G5508A in the SEPT12 gene and idiopathic  
male infertility ..... TANG Dong-ling, et al. (33)

Geographical distribution of MTHFR C677T, A1298C and MTRR A66G gene polymorphisms among the Han  
gestational age women in Zhangjiakou city ..... GAO Xia, et al. (35)

Expression of human atrial natriuretic peptide gene and the effective for the blood pressure and the histomorphology of the  
kidney in the spontaneously hypertensive rats ..... SUN Hua (38)

Study of the association in transcription factor 7-like2 (TCF7L2) gene polymorphism with gestational diabetes mellitus  
..... KAN Lin, et al. (41)

The application on fetal chromosomal aneuploidy disease by the non-invasive prenatal diagnosis  
..... ZHAN Fang, et al. (46)

Clinical study on maternal serum screening combined with noninvasive DNA sequencing of fetal chromosomal aneuploidy  
..... SHI Shu-qiong, et al. (51)

Analysis of karyotype and clinical features among 61 cases with Turner syndrome ..... WANG Lian, et al. (67)

The association of methylenetetrahydrofolate reductase gene mutation with unexplained recurrent miscarriage  
..... HU Xiao-dong, et al. (87)

Study on the level of serum cystatin C in the pregnant women with preeclampsia before and after the intervention  
of magnesium sulfate ..... HAN Jing, et al. (93)

The application of second trimester prenatal screening multiples of the Median (MoM) in Jinhua ..... WU Yuan-qiao, et al. (99)

Correlation analysis between the pregnancy previous reproductive history and low birth weight infant  
..... WANG Wei-kai, et al. (114)

Tandem mass spectrometry in newborn screening for inherited metabolic diseases ..... WANG Xing, et al. (130)

The detection and analysis on infections of Ureaplasma urealyticum(UU) and Chlamydia trachomatis(CT) in infertile  
patients of Xinjiang by Fluorescence Quantitative PCR ..... YANG Yan, et al. (143)

Pericentric inversion of chromosome 9: prevalence in 4000 cases of male infertility and its correlation with semen quality  
..... WEI Jia-wei, et al. (145)

Impact of fertilization in short period and removal of cumulus cells on the result of in vitro fertilization  
..... LUO Ping, et al. (149)

(上接扉一)

短时受精不同脱颗粒细胞方式对体外受精结局的影响 ..... 罗平 罗江霞 张会娜 (149)

联合使用药物促卵泡发育及排卵在超声监测下的效果评价 ..... 王红玲 (152)

综述与资料

IL-23及IL23/Th17通路与HBV宫内感染的相关研究 ..... 王琳 陈董 (154)

先天性心脏病研究的技术发展 ..... 张涛 杨志浩 (157)

精原干细胞治疗非梗阻性无精子症的前景展望 ..... 张水文 杨玫 李建华 (159)

产前诊断技术的进展 ..... 于颖 (162)

封四图版说明:

孙艳梅, 等. 武汉地区 681 例高危孕妇中期妊娠胎儿染色体核型分析

(正文见第 69 页)

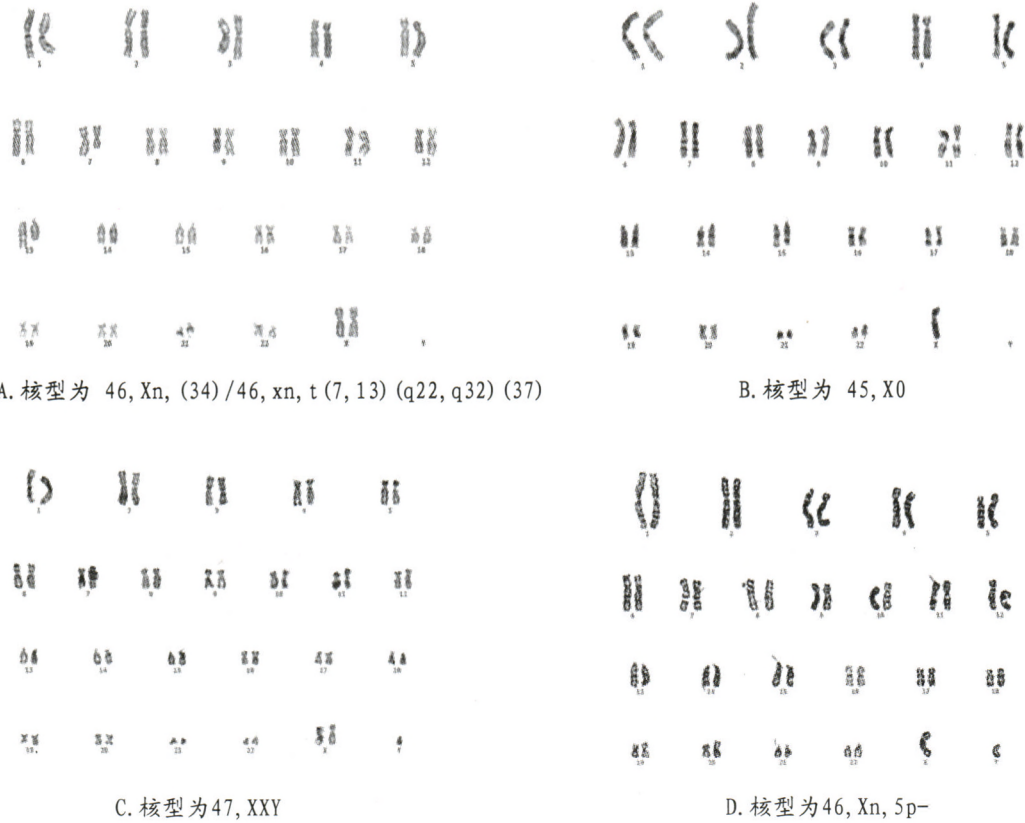


图1 异常染色体图 (A、B、C、D)

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11月25日

定价: 15.00元