

中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

目次

专论

- 癌相关基因NDRG家族的研究进展 张顺今 刘巍 李委佳等 (1)
- DMD基因及其突变与诊断检测技术研究进展 付华钰 蒙达华 杜娟等 (5)
- Fas、Survivin、PCNA、Ki-67在胎盘绒毛滋养细胞生存活性评价中的作用 马云秀 杨国嵘 郭群等 (7)

分子、生化遗传学与PCR技术

- 罕见G6PD缺乏症合并21-三体综合征的分子遗传学研究 胡玉婷 陈松长 罗玉琴等 (9)
- SENP-1在脐带血造血干细胞中的表达研究 卞咏梅 刘金宏 谢毅 (11)
- siRNA特异性抑制卵巢癌细胞葡萄糖调节蛋白78表达及其意义的研究 张丽颖 徐爱丽 吕楠等 (14)
- 重组人凝血因子Ⅷ在昆虫表达系统的分泌表达及鉴定 孙夏瑜 李杰 武坚锐等 (18)
- 荧光原位杂交在产前诊断胎儿先心病22q11微缺失中的应用 韩旭 王彦林 吴怡等 (21)
- 地塞米松对缺氧缺血性脑损伤新生大鼠脑组织AQP-4表达的研究 曲书强 张凤蕴 赵霞霞等 (24)
- 脐血毛细血管电泳在产前诊断重型地中海贫血中的应用 王德刚 唐海深 江陵等 (27)
- 150例无精子和少精子症患者Y染色体AZF区微缺失检测及染色体核型分析 李鹏丽 李娇 马云霞等 (30)

细胞遗传学与染色体疾病

- 干血片用于孕中期唐氏综合征筛查的初步探讨 唐华 贾政军 谢琼等 (33)
- 延安地区智障儿的染色体与微核检查分析 慕明涛 霍满鹏 张静等 (35)
- 34例孕早期超声异常行绒毛穿刺细胞培养核型分析 徐聚春 胡斌 李俊男等 (37)
- 产前超声诊断胎儿先天性心脏病中染色体核型异常的分析 郭辉 林琳华 任景慧等 (38)
- 枣庄地区200例原发闭经患者的细胞遗传学分析 仇晋萍 郭艳华 (40)
- 清远地区162例少、弱、畸、无精子症患者细胞遗传学分析 汤素环 李付广 谭卫荷 (42)
- 评价羊水染色体检测在产前诊断中的作用 潘倩莹 孙筱放 孔舒等 (44)

ISSN 1006-9534

2014 年

第 22 卷 第 7 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

目次

专论

- 癌相关基因NDRG家族的研究进展 张顺今 刘巍 李委佳等 (1)
- DMD基因及其突变与诊断检测技术研究进展 付华钰 蒙达华 杜娟等 (5)
- Fas、Survivin、PCNA、Ki-67在胎盘绒毛滋养细胞生存活性评价中的作用 马云秀 杨国嵘 郭群等 (7)

分子、生化遗传学与PCR技术

- 罕见G6PD缺乏症合并21-三体综合征的分子遗传学研究 胡玉婷 陈松长 罗玉琴等 (9)
- SENP-1在脐带血造血干细胞中的表达研究 卞咏梅 刘金宏 谢毅 (11)
- siRNA特异性抑制卵巢癌细胞葡萄糖调节蛋白78表达及其意义的研究 张丽颖 徐爱丽 吕楠等 (14)
- 重组人凝血因子Ⅷ在昆虫表达系统的分泌表达及鉴定 孙夏瑜 李杰 武坚锐等 (18)
- 荧光原位杂交在产前诊断胎儿先心病22q11微缺失中的应用 韩旭 王彦林 吴怡等 (21)
- 地塞米松对缺氧缺血性脑损伤新生大鼠脑组织AQP-4表达的研究 曲书强 张凤蕴 赵霞霞等 (24)
- 脐血毛细血管电泳在产前诊断重型地中海贫血中的应用 王德刚 唐海深 江陵等 (27)
- 150例无精子和少精子症患者Y染色体AZF区微缺失检测及染色体核型分析 李鹏丽 李娇 马云霞等 (30)

细胞遗传学与染色体疾病

- 干血片用于孕中期唐氏综合征筛查的初步探讨 唐华 贾政军 谢琼等 (33)
- 延安地区智障儿的染色体与微核检查分析 慕明涛 霍满鹏 张静等 (35)
- 34例孕早期超声异常行绒毛穿刺细胞培养核型分析 徐聚春 胡斌 李俊男等 (37)
- 产前超声诊断胎儿先天性心脏病中染色体核型异常的分析 郭辉 林琳华 任景慧等 (38)
- 枣庄地区200例原发闭经患者的细胞遗传学分析 仇晋萍 郭艳华 (40)
- 清远地区162例少、弱、畸、无精子症患者细胞遗传学分析 汤素环 李付广 谭卫荷 (42)
- 评价羊水染色体检测在产前诊断中的作用 潘倩莹 孙筱放 孔舒等 (44)

ISSN 1006-9534

2014 年

第 22 卷 第 7 期



9 771006 953058

国家卫生和计划生育委员会主管

412例妊娠中期羊水细胞检测孕妇的指征及结果分析	张有成	马星卫	潘国珍等 (46)
遂宁地区335例遗传咨询者外周血染色体核型分析	张传英	赵咏梅	孟君 (49)
广西地区胎儿鼻骨发育与染色体非整倍体的关系研究	黄婧	王林琳	谭舒尹等 (51)
1389例稽留流产绒毛细胞染色体核型分析	杨 错	祝建疆	戚红等 (53)
原发性不孕不育患者染色体检查结果分析	孙波澜	林继武	吴嵩龄等 (55)
产前诊断21-三体综合征及其相关高危因素分析	楚 伟	高 健	李亚丽等 (58)
漳州地区151例性染色体异常患者的临床及细胞遗传学分析			蔡艺淑 (60)
深圳地区78例原发性闭经患者的细胞遗传学分析	王 丽	罗福薇	耿 茜等 (62)
956对夫妇外周血染色体核型与不良孕产史的关系	黎 昱	高瑞宏	覃 磊等 (64)
罕见4条染色体复杂易位临床分析	黎凤珍	潘小英	傅文婷 (66)
开封地区2013年世界首报染色体异常核型七例	申 华	冯杏琳	罗素霞等 (116)
孕期、围产期保健与优生			
妊娠期单纯TPO抗体阳性对妊娠结局的影响	王春芳	徐 焕	程海东等 (67)
妊娠期糖尿病最新诊断标准与妊娠结局	贺木兰	刘双萍	程 琰等 (71)
胎膜早破孕妇不同时段血清和羊水中MIF、MMP-3及IL-8的对比研究	谭旭东	云径平	唐红装等 (75)
北京地区产前筛查质量控制效果评价	徐宏燕	闫 明	张 雯等 (78)
河南地区正常双胎和单胎妊娠孕中期孕妇血清AFP与F-β-hCG的水平分析	苏 立	李晓乐	吕书博等 (80)
维生素D受体在妊娠期肝内胆汁淤积症中的异常表达	黄小霞	贾金平	胡健蓉等 (83)
血清VEGF、sFlt-1、NO在妊娠期高血压疾病患者中的表达水平及意义	范立叶	代秀云	张兰芹等 (85)
武汉地区3072例孕妇TORCH检测结果分析	冯先华	郝 娟	蒋 冰等 (88)
5933例孕中期母血清产前筛查回顾性分析与诊断			刘广东 (89)
妊娠期糖尿病规范化管理对妊娠结局的影响	邹清如	黄利兰	宋 薇 (91)
新生儿保健与优生			
ghrelin与早产儿追赶生长的关系研究	黄小艺	刘志伟	徐 茵 (94)
常规MRI与DWI结合在新生儿窒息颅脑中的临床应用	张锡纲	袁华兴	蒋 宁 (97)
150例早产儿出生时羊水板层小体计数和泡沫试验的阴性预测值、阳性预测值、 敏感性 & 特异性之间的比较	郭 芳	朱进秋	李 佳等 (99)
宝鸡地区2007~2013年新生儿筛查高苯丙氨酸血症结果分析	屈 萍	武雅俐	成 艳等 (101)
影响干血片法筛查新生儿四种病因素的初步探究		刘 磊	李冉冉 (103)
出生缺陷与先天畸形			
北京地区11 647例围产儿出生缺陷监测分析	许延黎	冯杏琳	(105)
孕妇血清叶酸、维生素B12和同型半胱氨酸水平与胎儿神经管畸形相关性研究	陈益明	王美英	梅 瑾等 (107)
广州地区2009年~2012年1655例病残儿鉴定病种分析	耿可亭	陈桂兰	江 帆等 (110)
出生缺陷风险评分数学模型的建立初探	黄登鹏	石 丽	蒋文姣等 (112)
产前超声诊断胎儿肾脏异常与妊娠结局的临床分析	朱 好	葛 慧	李笑天 (114)
胎儿无叶全前脑早孕期超声诊断价值	白莉莉	严志汉	叶 风 (117)
神经管缺陷的干预措施研究	申 华	翟莉莉	冯杏琳等 (119)
胎儿超声心动图在诊断先天性心脏病中的临床意义			王荷芬 (121)
胎儿肾积水的超声分级及预后分析	王露芳	张爱红	梁 艳等 (122)
Charcot-Marie-Tooth病一家族分析			孙明周 (123)
罕见六指(趾)畸形合并唇裂并双腔心一例及文献复习		吕红艳	李佳红 (125)
生殖保健与辅助生殖			
自然周期IVF/IVM、IVM和常规促排卵技术在不孕症治疗中的临床应用比较	李建华	郭军红	张水文等 (126)
胚胎移植后不同早孕结局的早期预测	刘容菊	李志凌	林 虹等 (129)
冷冻精液供精人工授精子代出生缺陷情况分析	伍园园	郑立新	陈瑞玲等 (132)
2705例行体外受精—胚胎移植治疗患者的染色体核型分析与临床研究	郭小宝	阮永铭	崔 妮等 (134)
不同来源精子对ICSI助孕结局的影响	胡玉琴	蔡嘉力	刘兰兰等 (136)
影响月经规律患者冻融胚胎移植结局相关因素分析		李红芳	李豫峰 (139)

CONTENTS IN BRIEF

A study on the expression of SENP-1 in umbilical cord blood hematopoietic stem cells.....	BIAN Yong-mei, et al. (11)
Specific inhibition of Grp78 expression in ovarian carcinoma cell lines with RNA interference technique	ZHANG Li-ying, et al. (14)
Applying FISH to detect 22q11 microdeletion syndrome in cardiac abnormal fetuses	HAN Xu, et al. (21)
Effects of dex on hypoxic-ischemic brain injury in neonatal rats	QU Shu-qiang, et al. (24)
The Research of karyotype analysis and detection of AZF region microdeletion on Y chromosome within 150 oligospermia patients	LI Peng-li, et al. (30)
Determination and analysis on chromosome aberration and cell micronucleus for the children of mental retardation	MU Ming-tao, et al. (35)
Chromosome abnormalities in fetal congenital heart diseases diagnosed by prenatal ultrasonic cardiography	GUO Hui, et al. (38)
The results of cytogenetic analysis on 200 cases of primary amenorrhea patients.....	CHOU Jin-ping, et al. (40)
Pregnancy outcomes in euthyroid pregnant women with positive thyroid peroxidase antibodies ...	WANG Chun-fang, et al. (67)
Analysis of pregnancy outcomes with gestational diabetes mellitus by IADPSG Criteria	HE Mu-lan, et al. (71)
The comparison of the MIF MMP-3 and IL-8 at different times of the serum and amniotic fluid in Premature rupture of membranes for pregnant women	TAN Xu-dong, et al. (75)
A study on the relationship between blood ghrelin level and catch up growth in preterm neonates ...	HUANG Xiao-yi, et al. (94)
Correlation between fetus with neural tube defects and level of serum folic acid, vitamin B12 and homocysteine in pregnant women	CHEN Yi-ming, et al. (107)
Diseases analysis of 1655 cases of disabled children in Guangzhou city from 2009 to 2012	GENG Ke-ting, et al. (110)
Comparison of clinical outcomes for infertility treatment with natural cycle IVF/IVM, IVM and controlled ovarian hyperstimulation	LI Jian-hua, et al. (126)
Early prediction of different pregnancy outcomes after embryo transfer	LIU Rong-ju, et al. (129)
Birth defect analysis of the offspring conceived by artificial insemination by donors with freezing semen	WU Yuan-yuan, et al. (132)
Influence of sperm from different sources on the clinical outcomes after intracytoplasmic sperm injection	HU Yu-qin, et al. (136)
Study on developmental delay screening among children whose age is among 0-1 years in Beijing City	LIANG Ming-li, et al. (146)

(上接扉一)

男性少、弱、畸、精子症与不明原因复发性流产的关系.....	靖涛 文娟 高天阳等 (143)
儿童保健与遗传性疾病	
北京地区0-1岁儿童发育迟缓筛查现状研究	梁明丽 梁爱民 (146)
缺铁性贫血对不同类型地中海贫血筛查指标的影响.....	张强 范歆 陈秋莉等 (148)
综述与资料	
唐氏综合征产前诊断的研究进展.....	蒋群芳 张崇林 唐娟等 (150)
手足裂畸形致病基因定位的研究进展.....	陈韵颖 唐少华 (153)
分子遗传学课程体系的重构尝试.....	张萍 韩骅 (156)

封四图版说明:

孙明周. Charcot-Marie-Tooth 病 - 家族分析

(正文见第 123 页)



图1 先症患者的右足,典型的弓形足与锤状趾。

图2 先症患者的左小腿及足,因远端肌肉萎缩产生典型的“鹤腿”及足下垂。

图3 先症患者骨间肌、大小鱼际肌均明显萎缩,肌力下降,关节活动受限。

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7月25日