

中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

目次

专论

- 胎儿先天性心脏病产前检查的研究进展..... 赖彩芹 王晨虹 杨莹 (1)
高迁移率族蛋白B1的研究进展..... 白紫薇 陈莹 (4)

分子、生化遗传学与PCR技术

- 高通量测序技术与传统染色体核型分析技术在稽留流产遗传学分析中的比较..... 蔡莉蓉 戚红 祝建疆等 (6)
焦磷酸测序技术检测温州地区1573例孕妇MTHFR基因C677T多态性分析..... 周乐 项延包 李焕铮等 (8)
VEGF基因及KDR基因多态性与妊娠期高血压病的相关性研究..... 张超凡 陈思 李辉等 (11)
白细胞介素16基因多态性与卵巢癌的相关性..... 黄娟 李丹青 孟健等 (14)
桂林地区地中海贫血产前诊断胎儿基因型探讨..... 唐娟 张崇林 蒋群芳等 (16)
小鼠孕期邻苯二甲酸酯暴露的妊娠结局分析..... 唐娜 李博 黄剑磊等 (18)
一例遗传性多发性骨软骨瘤患者的基因突变分析..... 杨慧芳 周永安 赵晓丽等 (21)

细胞遗传学与染色体疾病

- 厦门地区62例染色体随体区变异在不良孕产中的临床观察与探讨..... 刘芳 史彩虹 王厚照等 (23)
孕中期羊水染色体产前诊断异常检出率与临床诊断相关性的研究..... 王鼎 孔舒 潘倩莹等 (25)
364例遗传咨询者细胞遗传学及临床分析..... 夏先枝 田华 (28)
513例孕妇羊水产前诊断结果分析..... 肖雪 钱源 杨智丽 (29)
548例产前血清学筛查高风险孕妇羊水产前诊断分析..... 徐静 韩莉 李玉等 (30)
19例小睾丸患者染色体核型分析..... 丁亚贵 (31)
32例无精子症患者的外周血染色体核型分析..... 李博杰 聂茹 (33)
227例染色体病胎儿病例的回顾分析..... 曹娟 范琦慧 陈志央等 (34)

ISSN 1006-9534

2015 年



第 23 卷 第 1 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

- 胎儿先天性心脏病产前检查的研究进展..... 赖彩芹 王晨虹 杨莹 (1)
- 高迁移率族蛋白B1的研究进展..... 白紫薇 陈莹 (4)

分子、生化遗传学与PCR技术

- 高通量测序技术与传统染色体核型分析技术在稽留流产遗传学分析中的比较..... 蔡莉蓉 戚红 祝建疆等 (6)
- 焦磷酸测序技术检测温州地区1573例孕妇MTHFR基因C677T多态性分析..... 周乐 项延包 李焕铮等 (8)
- VEGF基因及KDR基因多态性与妊娠期高血压病的相关性研究..... 张超凡 陈思 李辉等 (11)
- 白细胞介素16基因多态性与卵巢癌的相关性..... 黄娟 李丹青 孟健等 (14)
- 桂林地区地中海贫血产前诊断胎儿基因型探讨..... 唐娟 张崇林 蒋群芳等 (16)
- 小鼠孕期邻苯二甲酸酯暴露的妊娠结局分析..... 唐娜 李博 黄剑磊等 (18)
- 一例遗传性多发性骨软骨瘤患者的基因突变分析..... 杨慧芳 周永安 赵晓丽等 (21)

细胞遗传学与染色体疾病

- 厦门地区62例染色体随体区变异在不良孕产中的临床观察与探讨..... 刘芳 史彩虹 王厚照等 (23)
- 孕中期羊水染色体产前诊断异常检出率与临床诊断相关性的研究..... 王鼎 孔舒 潘倩莹等 (25)
- 364例遗传咨询者细胞遗传学及临床分析..... 夏先枝 田华 (28)
- 513例孕妇羊水产前诊断结果分析..... 肖雪 钱源 杨智丽 (29)
- 548例产前血清学筛查高风险孕妇羊水产前诊断分析..... 徐静 韩莉 李玉等 (30)
- 19例小睾丸患者染色体核型分析..... 丁亚贵 (31)
- 32例无精子症患者的外周血染色体核型分析..... 李博杰 聂茹 (33)
- 227例染色体病胎儿病例的回顾分析..... 曹娟 范琦慧 陈志央等 (34)

ISSN 1006-9534

2015 年



9 771006 953058

第 23 卷 第 1 期

国家卫生和计划生育委员会主管

55例早期自然流产绒毛染色体检查及其结果分析·····	梁营秋	高天賜	权莉等 (37)
34例特纳综合征羊水染色体核型分析与临床诊断·····	欧阳鲁平	黄红倩	谢意等 (39)
11~13 ⁺ 周胎儿超声与染色体异常的关系·····	董雪琴	叶风	吴洁丽等 (41)
高危孕妇羊水细胞胎儿染色体分析在产前诊断的临床价值·····	毛锦江	甘冰	杨燕嫣等 (43)
不良孕产妇外周血淋巴细胞及流产物的细胞遗传学分析·····	李超强	吴亚敏	黎丽芬等 (46)
81例超声软标记的胎儿羊水产前诊断染色体核型分析·····	唐黛丽	吴忠琴	金亚清 (49)
世界首报染色体复杂易位核型t(1;5;7;6)一例报告·····	赵娟	苏学飞	李辉 (51)
孕期、围产期保健与优生			
时间分辨荧光免疫层析法应用于中孕产前筛查的价值·····	权秋宁	武雅俐	张娟玲等 (52)
妊娠期高血压疾病患者胎盘中Endoglin的表达及其临床意义·····	徐晓冬	王晶	尚丽新 (54)
妊娠期糖尿病母血清及胎盘抵抗素变化及其与胎儿生长发育的相关性研究·····	宁辉	王彩峰	张海英等 (57)
5468例中孕期母血清学产前筛查结果分析·····	施俊	金波	(60)
2009年~2013年杭州市拱墅区产前筛查结果分析·····		方凤仙	(62)
远程胎心监护在高危妊娠的临床应用·····		万小琴	刘志华 (64)
宁波市江东区12 488例O型孕妇ABO抗体筛查情况分析·····		张绮	(65)
妊高症患者血浆BNP及D-二聚体联合检测的临床意义·····	于美芹	孙霞	郭粉粉 (66)
绍兴地区乙肝病毒母婴传播状况调查分析·····		楼利华	(67)
石家庄地区农村育龄妇女孕前保健现状分析·····	葛军	孟玉翠	张弘扬等 (68)
新生儿保健与优生			
新疆地区500 228例新生儿苯丙酮尿症筛查回顾性分析·····	李之光	薛淑媛	王小莉等 (70)
阳江地区7839例新生儿 α -地中海贫血筛查结果的分析·····	阮世晓	冯幼琪	司徒尤发 (72)
青岛地区2000年~2013年新生儿先天性甲状腺功能减低症和苯丙酮尿症筛查结果分析·····	董建红	李文杰	蒋永升等 (74)
陕西省陇县2007年~2013年新生儿TSH、Phe筛查结果分析·····	王宾	成艳	张娟玲等 (76)
耳聋基因与新生儿听力的同步筛查结果比较·····	沈沛	余红	刘丹等 (77)
脐动脉血气分析对评价新生儿窒息及预后的临床研究·····	董燕	程蔚	(79)
8384例新生儿听力筛查结果分析·····	陈丹苗	蔡桂花	章碧荣等 (82)
颅脑超声与CT对新生儿颅内出血诊断的研究分析·····	裴玉芳	张连军	张红等 (83)
出生缺陷与先天畸形			
淮安地区2010年出生人群的围产儿出生缺陷的流行病学调查·····	潘兆军	丁素芳	高子波等 (85)
成武地区孕前优生检查对出生缺陷干预效果研究·····	付秀英	孙春梅	(87)
浙江武义地区先天性心脏病患儿影响因素的病例对照研究·····		邹琳	(89)
系统产前超声诊断双胎妊娠绒毛膜性和羊膜囊数并胎儿畸形的价值·····	粟泽平	李金英	彭俊 (92)
余姚地区177例出生缺陷情况分析·····	汪伟丽	何伟英	(94)
胎儿颜面部畸形的产前超声诊断价值·····	杨承平	李金英	粟泽平 (96)
胎儿超声四腔心切面法联合腹部横切面法诊断胎儿右位心的临床价值·····	解左平	袁华	周佳梅等 (98)
产前彩色多普勒超声诊断胎儿单脐动脉及持续性右脐静脉合并胎儿相关畸形的对比研究·····	张铁娟	吴青青	王莉等 (100)
三胎之一完全性房室共同通道A型并完全型大动脉转位一例·····		夏官钟	(102)
腔内阴道超声诊断早期人胚胎血管分化通连异常一例·····	谈红娟	陈映梅	(103)
右上肢肢体短缩伴运动发育落后一例·····	周超	何建银	(104)
新生儿膝关节反张畸形一例·····	王庆法	姚敏	(105)
生殖保健与辅助生殖			
第二极体排出时间早晚与受精率、胚胎质量的关系·····	孙园园	任欣	陈南侨等 (106)
复发性流产男性配偶精子核蛋白不成熟度检测的临床意义·····	方小武	陈捷	韦剑洪等 (108)
11 270例男性精子质量比较分析·····		毛金观	(109)

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 23 Number 1 January 2015

CONTENTS IN BRIEF

- The comparison of the high-throughput sequencing technology and the conventional karyotyping technology in genetic analysis of spontaneous abortion CAI Li-rong, et al. (6)
- Relationship between polymorphism of VEGF gene and KDR gene and genetic susceptibility of hypertensive disorders complicating pregnancy ZHANG Chao-fan, et al. (11)
- Association between IL-16 Polymorphisms and Risk of Ovarian Cancer..... HUANG Juan, et al. (14)
- Chromosome clinical observation and discussion variation in adverse pregnancy LIU Fang, et al. (23)
- Association study about abnormality detection rate of cytogenetic prenatal diagnosis in second trimester amniotic fluid and clinical description WANG Ding, et al. (25)
- Analyzing chromosome nuclear type of 19 cases microrchidia patients DING Ya-gui (31)
- A retrospective analysis of 227 cases of fetal chromosomal diseases patients CAO Juan, et al. (34)
- The Analysis of chromosome karyotypes of 55 abortion villus and it's relevant factors LIANG Ying-qiu, et al. (37)
- Chromosome analysis of peripheral blood lymphocyte and abortion products in 108 couples with reproductive failure LI Chao-qiang, et al. (46)
- The Value of prenatal screening in mid pregnancy by the time-resolved fluorescence immunoassay QUAN Qiu-ning, et al. (52)
- Expression and significance of Endoglin in placenta of women with pregnancy associated hypertension XU Xiao-dong, et al. (54)
- Expression of resistin in placenta and serum of fetuses and mothers with gestational diabetes mellitus and its association with fetal development NING Hui, et al. (57)
- Screening of α -thalassemia of 7839 neonates in Yangjiang city RUAN Shi-xiao, et al. (72)
- Comparison on results between deafness gene testing and newborn hearing screening SHEN Pei, et al. (77)
- Birth population-based birth defects epidemiologic survey in Huai'an in 2010 PAN Zhao-jun, et al. (85)
- Relativity between extruding time of secondary polar body and fertility rate and embryonic quality SUN Yuan-yuan, et al. (106)
- Study on high performance liquid chromatography for rapid diagnosis of children β -thalassemia ZHANG Li, et al. (112)
- Analysis on the results of bone mineral density of infants aged 0-3 years in Taiyuan WANG Jiong, et al. (117)

(上接扉一)

儿童保健与遗传性疾病

- 应用高效液相色谱技术检测小儿 β 地中海贫血的研究..... 张 力 高秀蓉 颜慕霞等 (112)
- 儿童额叶癫痫的临床特点及视频脑电图分析..... 王新强 万 鑫 袁凯杰 (115)
- 太原地区0~3岁健康儿童骨密度检测结果分析..... 王 颀 白增华 袁彦瑞等 (117)
- 二例Drave综合征临床特点和基因类型分析 林晓婷 张 萍 于冬丽 (119)
- 二例Angelman综合征临床及脑电图分析..... 郭洪磊 万 鑫 王 珂 (121)
- 中国人MELAS型线粒体脑肌病一例报告及文献复习 赵忠礼 宋从磊 杨 斌 (123)

综述与资料

- 我国常见耳聋基因及其在临床预防和阻断耳聋中的应用..... 马 琳 安会波 刘征燕等 (126)
- 2型多发性内分泌瘤的个性化医疗相关研究进展 姜湖铃 施晓通 张咸宁等 (128)

封四图版说明:

杨承平, 等. 胎儿颜面部畸形的产前超声诊断价值

(正文见第 96 页)



图1 双侧唇裂二维声像图



图2 双侧唇裂三维声像图



图3 小下颌畸形三维声像图

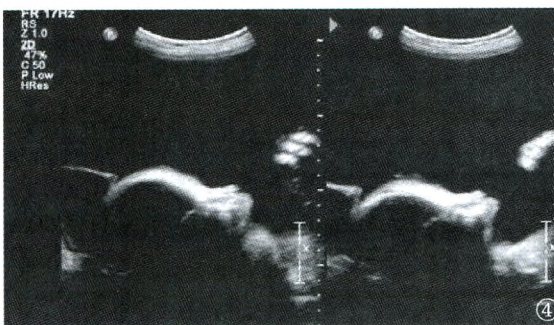


图4 小下颌畸形二维声像图

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 2015年1月25日

定价: 15.00元