

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66周年

目次

专论

- 微小RNA与胚胎植入的相关研究进展..... 洪黎明 杨晓葵 (1)
- 沿Blaschko线分布皮肤病的文献分析报告(附基因病因探讨)..... 张娟 胡兴波 李东霞等 (4)
- 大脑中动脉血流频谱在胎儿心脏超声中的应用进展..... 田鹏 于岚 (6)

分子遗传学与生化遗传学

- 云南傣族、阿昌族中 β 珠蛋白基因簇多态性研究..... 刘红仙 葛世军 杨必清等 (9)
- CLN3基因在卵巢浆液性囊腺瘤中的表达及耐药相关性的研究..... 张春树 吕静 毛东伟 (13)
- 56例甲基丙二酸血症患儿的临床和串联质谱及气相色谱数据分析..... 卢东裕 田明新 张道杰 (16)
- Nedd9在宫颈癌组织中的表达及临床意义..... 赵静妮 王慧君 杨永秀 (20)
- 先天性小耳畸形差异性长链非编码RNA表达谱与生物信息学分析..... 张玲 林琳 宋宇鹏等 (23)
- 婴儿期起病的糖原贮积症2型一家系的临床分析与产前基因诊断..... 刘舒 刘玲 曾玉坤等 (27)
- 外周血淋巴细胞CD19⁺CD23⁺在支气管哮喘患儿的表达及临床意义..... 章爱莲 沈方方 帅秀珍等 (30)
- FSHR在成年雌鼠骨髓干细胞离体分化的表达..... 米美玲 邹惟莹 杨蓓等 (32)
- 一个罕见的羧化全酶合成酶缺乏症家系的临床分析与基因诊断..... 刘舒 刘畅 曾玉坤等 (35)
- 降钙素相关肽基因多态与1型糖尿病的关系研究..... 郑林星 胡冰 李雪婷等 (38)
- 产前诊断中羊水个体Amelogenin基因座X片段缺失一例..... 严爱贞 郑德柱 林宇翔等 (40)
- Wolf-Hirschhorn综合征一例及研究进展..... 李静 陈雪 王兴等 (42)

ISSN 1006-9534

2015 年



第23卷 第10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

热烈庆祝中华人民共和国成立66周年

目次

专论

- 微小RNA与胚胎植入的相关研究进展..... 洪黎明 杨晓葵 (1)
沿Blaschko线分布皮肤病的文献分析报告(附基因病因探讨)..... 张娟 胡兴波 李东霞等 (4)
大脑中动脉血流频谱在胎儿心脏超声中的应用进展..... 田鹏 于岚 (6)

分子遗传学与生化遗传学

- 云南傣族、阿昌族中 β 珠蛋白基因簇多态性研究..... 刘红仙 葛世军 杨必清等 (9)
CLN3基因在卵巢浆液性囊腺瘤中的表达及耐药相关性的研究..... 张春树 吕静 毛东伟 (13)
56例甲基丙二酸血症患儿的临床和串联质谱及气相色谱数据分析..... 卢东裕 田明新 张道杰 (16)
Nedd9在宫颈癌组织中的表达及临床意义..... 赵静妮 王慧君 杨永秀 (20)
先天性小耳畸形差异性长链非编码RNA表达谱与生物信息学分析..... 张玲 林琳 宋宇鹏等 (23)
婴儿期起病的糖原贮积症2型一家系的临床分析与产前基因诊断..... 刘舒 刘玲 曾玉坤等 (27)
外周血淋巴细胞CD19⁺CD23⁺在支气管哮喘患儿的表达及临床意义..... 章爱莲 沈方方 帅秀珍等 (30)
FSHR在成年雌鼠骨髓干细胞离体分化的表达..... 米美玲 邹惟莹 杨蓓等 (32)
一个罕见的羧化全酶合成酶缺乏症家系的临床分析与基因诊断..... 刘舒 刘畅 曾玉坤等 (35)
降钙素相关肽基因多态与1型糖尿病的关系研究..... 郑林星 胡冰 李雪婷等 (38)
产前诊断中羊水个体Amelogenin基因座X片段缺失一例..... 严爱贞 郑德柱 林宇翔等 (40)
Wolf-Hirschhorn综合征一例及研究进展..... 李静 陈雪 王兴等 (42)

ISSN 1006-9534

2015 年



第23卷 第10期

国家卫生和计划生育委员会主管

细胞遗传学与染色体疾病

无创染色体非整倍体检测在西宁地区胎儿染色体异常诊断中的临床应用·····	马慧英	王 瑛	刘淑敏等 (43)
山西地区1691例羊膜腔穿刺产前诊断临床研究·····	贺江梅	郑梅玲	张桂林等 (46)
MLPA联合染色体核型分析在产前诊断中的应用探讨·····	周 君	朱庆文	徐爱萍等 (49)
X染色体短臂重复伴性反转的临床表型和遗传学分析一例·····	薛慧琴	高 庭	孙夏瑜等 (51)
inv(9)(p22q34)孕妇产前诊断及遗传效应分析·····	李东明	陶春风	黄海峰等 (53)
产前诊断中有关染色体嵌合体的诊断、处理及临床分析·····	张 璘	任梅宏	宋桂宁等 (54)
孕妇外周血中胎儿游离DNA在无创产前唐氏综合征诊断的应用探讨·····	周美英	陈雪娇	干灵红等 (58)
台州地区4186例胎儿羊水细胞染色体核型分析·····	阮 瑛		许晓光 (60)
106例孕中期胎儿羊水细胞染色体多态性分析·····	王 连	郝胜菊	闫有圣等 (62)
染色体22q13.31-q13.33微缺失综合征导致自闭症的遗传学分析·····	李亚丽	王方娜	楚 伟等 (64)
罕见染色体异常核型一例·····	张 健	陈晓芳	周洪亮等 (66)
染色体核型异常48,XXYY一例·····	刘丽丽	何丹娜	许 蓬等 (67)

孕期、围产期保健与优生

妊娠期糖尿病患者胎盘组织中蛋白酪氨酸磷酸酶1B的表达与胰岛素抵抗的关系···	王丽娜	崔文华	宋春红 (68)
子痫前期患者血浆ADMA与血清Hcy的相关性·····	张建华	赵欣媛	张 瑾 (71)
妊娠高血压综合征患者尿微量白蛋白与血清胱抑素C及CRP相关性分析·····	孙海英	张志明	王 瑛 (73)
妊娠期糖尿病患者血清irisin与胰岛素抵抗的相关性研究·····	张洪梅		陈 艳 (75)
妊娠高血压综合征患者表皮生长因子表达对胎儿围产及优生意义分析·····	胡耀文	方 群	沈少华等 (77)
糖代谢异常孕妇与新生儿出生体质量的相关因素研究·····			沈妙春 (78)
单绒毛膜双胎异常的产前超声诊断价值·····	尤淑艳	荆春丽	王小丹 (80)
复发性流产者免疫抗体阳性疗效观察·····	张凤月	冯杏琳	申 华等 (81)
导乐式陪伴分娩的临床应用·····	张 莉		杨海燕 (82)

新生儿保健与优生

维族、汉族活产新生儿先天性心脏病的筛查及危险因素初步比较分析·····	刘国英	曲亚明	李芳芳等 (84)
缺氧缺血性脑病新生儿血清胰岛素 (InS) 及中性粒细胞表面黏附分子 CD11b表达的变化·····			梁玉江 (86)
2014年新疆南疆地区新生儿疾病筛查结果分析·····	王慧琴	朱娟娟	吴卫东 (88)
钦州地区2256名新生儿听力筛查结果及相关易感基因联合检测分析·····			阮 滨 (90)
基因确诊的吡哆醇依赖性癫痫一例·····	张晓莉	王丽君	贾天明等 (92)

出生缺陷与先天畸形

母体不良因素对子代发生复杂型先心病的影响·····	郝钢华	马玉洋	蒲慧然 (94)
重庆市垫江县2003年-2013年病残儿医学鉴定结果分析·····	李川海	刘昌奎	马明福等 (97)
孕11~14周超声筛查诊断胎儿畸形的技术研究·····	高 静	励银环	王万里等 (99)
产前超声诊断胎儿脐膨出的临床价值·····			黄鲜梅 (102)
先天性耳前瘻管合并外耳畸形一家系·····	张 晔	潘 博	蒋海越等 (104)
罕见前腹壁缺陷的产前超声诊断及鉴别诊断·····	杨承平	李金英	王抒雁 (105)

生殖保健与辅助生殖

体外受精-胚胎移植中卵丘颗粒细胞mtDNA4977bp缺失的研究·····	白小双	张 娜	甄秀丽等 (108)
子宫内膜异位症对体外受精-胚胎移植妊娠结局的影响·····	张群芳	陈国勇	黄惠娟等 (110)
探究M I 期未成熟卵母细胞的培养方法及发育潜能·····	付 蕾	袁景川	朱玉琳等 (112)
疏肝化痰方对体外受精-胚胎移植周期妊娠结局及GDF-9的影响·····	周 莉	葛 军	梁 莹等 (114)
乌鲁木齐市汉族男性弱精子症影响因素的研究·····	王晓岚	张发东	湃孜莱提·哈斯木 (116)
职业暴露对男性不育患者精液质量的影响分析·····		刘安娜	孙伟才 (119)
探讨精子活动力与畸形精子率的关系·····	高 媛	关立军	胡一珍等 (121)

儿童保健与遗传性疾病

血清25-羟基维生素D ₃ 水平对婴幼儿佝偻病的诊断意义·····	孙红燕	陈益明	王忠平等 (123)
--	-----	-----	--------------

(下转扉二)

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 23 Number 10 October 2015

CONTENTS IN BRIEF

Research progress in microRNA and embryo implantation	HONG Li-ming, et al. (1)
Diversity of β -globin gene cluster in Dai and Achang ethnic groups in Yunnan, China	LIU Hong-xian, et al. (9)
CLN3 gene expression in ovarian serous cystadenocarcinoma and drug-resistant correlation research	ZHANG Chun-shu, et al. (13)
Data analysis of tandem mass spectrometer and gas chromatography mass spectrometry in 56 cases of clinical infants with methylmalonic acidemia (MMA)	LU Dong-yu, et al. (16)
Clinical value on the Nedd9 expression in the cervical cancer pathological tissues	ZHAO Jing-ni, et al. (20)
LncRNAs expression profiles in microtia and bioinformatics analysis	ZHANG Ling, et al. (23)
Clinical and prenatal genetic diagnosis in a family of the infantile-onset Pompe disease in China	LIU Shu, et al. (27)
The expression and clinical significance of CD19 ⁺ CD23 ⁺ in asthma	ZHANG Ai-lian, et al. (30)
Clinical and gene mutation analysis in a family of holocarboxylase synthetase deficiency	LIU Shu, et al. (35)
The relationship between polymorphisms of Human beta-CGRP gene exon 4 for calcitonin-like peptide and type 1 diabetes	ZHENG Lin-xing, et al. (38)
The clinical research of prenatal diagnosis for amniocentesis 1691 cases of Shanx area	HE Jiang-mei, et al. (46)
Relationship between protein tyrosine phosphatase 1B expression and insulin resistance in placenta of patients with gestational diabetes mellitus	WANG Li-na, et al. (68)
The analysis results of neonatal screening in south region of Xinjiang in 2014	WANG Hui-qin, et al. (88)
The impact of maternal adverse factors on the occurrence of complex congenital heart disease in offspring	HAO Gang-hua, et al. (94)
Research of the deletion of mitochondria DNA 4977bp of cumulus granulosa cells in IVF-ET ...	BAI Xiao-shuang, et al. (108)
Retrospective analysis on the outcomes of IVF-ET for endometriosis patients	ZHANG Qun-fang, et al. (110)
Study of culturing method and development potential of M I phase immature oocyte	FU Lei, et al. (112)

(上接扉一)

小儿EB病毒感染56例临床分析	周陈荣 周力 穆青等 (126)
匹多莫德干预防治儿童传染性单核细胞增多症	过毅 叶燕娟 (128)
南阳地区汉族成人掌纹纹型调查	徐国昌 崔娟 杨雷等 (130)
综述与资料	
引起卵巢早衰相关遗传因素的研究进展	冯暄 郝胜菊 张庆华等 (132)
应用染色体自动分析系统加强对技术人员染色体识别能力的培训	吕巍 王树玉 (136)
乙醛脱氢酶1与妇科肿瘤关系的研究进展	周宇 付博达 孔宪超 (137)

封四图版说明:

张春树, 等. CLN3 基因在卵巢浆液性囊腺癌中的表达及耐药相关性的研究

(正文见第 13 页)

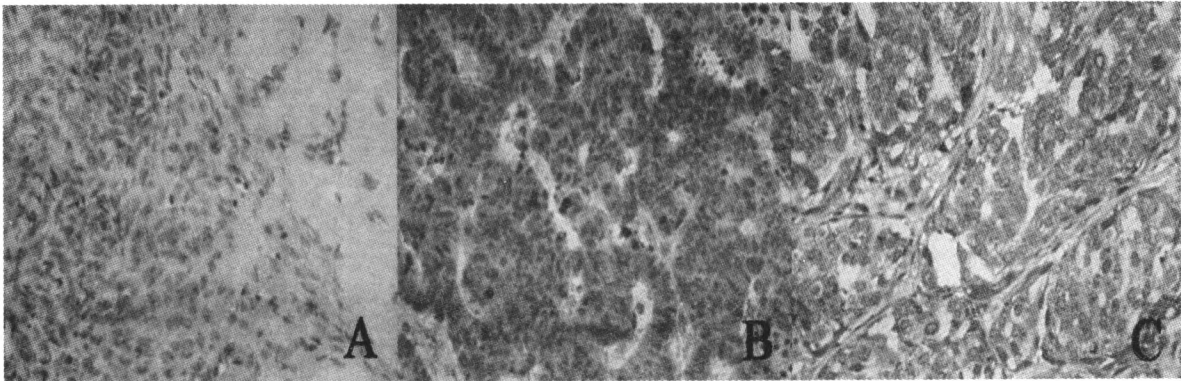


图3 免疫组化检测CLN3在正常卵巢组织、卵巢癌敏感性组以及卵巢癌耐药组中的表达情况
(A, 正常组织中呈阴性表达; B, 卵巢癌化疗敏感组呈低表达; C, 卵巢癌化疗耐药组呈高表达)

刘丽丽, 等. 染色体核型异常 48, XXYY 一例 (正文见第 67 页)



图1 染色体核型分析结果示48, XXYY

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10月25日