

中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

目次

专论

- MSX1基因与非综合征型唇/腭裂关联研究进展 陈倩倩 李月 孟郁洁等 (1)
 β -地中海贫血基因诊断技术进展及无创产前诊断的研究 唐娟 张崇林 蒋群芳等 (5)
VEGF、NO与妊娠期高血压疾病的研究进展 代秀云 范立叶 张树英等 (7)

分子遗传学与生化遗传学

- 异基因造血干细胞对假肥大性肌营养不良患者DMD基因修复的实验研究 闫杨 王红梅 杨晓凤等 (9)
无创基因检测技术在产前筛查胎儿染色体非整倍体中的应用 石晓丽 周丽娟 (11)
高胆固醇血症患者PCSK9基因突变分析 李国柱 周永安 朱爱萍等 (13)
BMP-2基因在先心病肺动脉高压患儿中的突变研究 孙美玉 王晶 陈思等 (15)
卵巢上皮癌组织中P53的表达及其与化疗耐药的关系 张瑾 李红霞 (18)
Kallmann家系的突变分析与遗传咨询一例 徐忠乐 余新平 王飞等 (20)

细胞遗传学与染色体疾病

- 新生鼠体外神经干细胞缺氧模型的建立 王钰 陈长春 尹晓娟 (23)
MLPA和FISH筛查早孕期流产胚胎中的染色体异常 胡建成 王华 贾政军等 (26)
传统及改良绒毛细胞培养方法与MLPA技术的应用分析 罗小金 朱福鸿 魏凤香 (29)
产前诊断中胎儿染色体小片段异常的遗传学效应分析 王威 司艳梅 王树玉 (32)
不同产前筛查方案对唐氏综合征筛查效果分析及策略探讨 赵德华 翟闪闪 许亚娟等 (33)
新生儿脐带血染色体检测对遗传性疾病的临床意义 崔维军 徐巧叶 连兴刚等 (35)
余姚地区8823例唐氏综合征产前筛查结果分析 孙建姣 (38)

ISSN 1006-9534



2015 年

第 23 卷 第 12 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

- MSX1基因与非综合征型唇/腭裂关联研究进展 陈倩倩 李月 孟郁洁等 (1)
 β -地中海贫血基因诊断技术进展及无创产前诊断的研究 唐娟 张崇林 蒋群芳等 (5)
VEGF、NO与妊娠期高血压疾病的研究进展 代秀云 范立叶 张树英等 (7)

分子遗传学与生化遗传学

- 异基因造血干细胞对假肥大性肌营养不良患者DMD基因修复的实验研究 闫杨 王红梅 杨晓凤等 (9)
无创基因检测技术在产前筛查胎儿染色体非整倍体中的应用 石晓丽 周丽娟 (11)
高胆固醇血症患者PCSK9基因突变分析 李国柱 周永安 朱爱萍等 (13)
BMP-2基因在先心病肺动脉高压患儿中的突变研究 孙美玉 王晶 陈思等 (15)
卵巢上皮癌组织中P53的表达及其与化疗耐药的关系 张瑾 李红霞 (18)
Kallmann家系的突变分析与遗传咨询一例 徐忠乐 余新平 王飞等 (20)

细胞遗传学与染色体疾病

- 新生鼠体外神经干细胞缺氧模型的建立 王钰 陈长春 尹晓娟 (23)
MLPA和FISH筛查早孕期流产胚胎中的染色体异常 胡建成 王华 贾政军等 (26)
传统及改良绒毛细胞培养方法与MLPA技术的应用分析 罗小金 朱福鸿 魏凤香 (29)
产前诊断中胎儿染色体小片段异常的遗传学效应分析 王威 司艳梅 王树玉 (32)
不同产前筛查方案对唐氏综合征筛查效果分析及策略探讨 赵德华 翟闪闪 许亚娟等 (33)
新生儿脐带血染色体检测对遗传性疾病的临床意义 崔维军 徐巧叶 连兴刚等 (35)
余姚地区8823例唐氏综合征产前筛查结果分析 孙建姣 (38)

2015 年

ISSN 1006-9534



第 23 卷 第 12 期

国家卫生和计划生育委员会主管

25例特殊染色体倒位携带者的遗传咨询·····	谢 意 欧阳鲁平 雷亚琴等 (40)
少精子、无精子症患者生殖激素和染色体结果分析·····	郝小燕 (42)
衍生染色体三家系临床分析·····	冯杏琳 申 华 罗素霞等 (44)
罕见染色体异常核型7例 ·····	申 华 冯杏琳 (45)
46,XY,add(3)(p26)伴发育迟缓智力低下一例 ·····	徐彩霞 杨 蕾 (46)
孕期、围产期保健与优生	
稽留流产患者绒毛和蜕膜组织中Survivin及Fas蛋白表达意义的研究 ·····	赵小环 李红芳 马云秀等 (47)
117例经腹绒毛产前诊断的临床分析 ·····	史淑琼 钟 进 郭晓玲 (49)
一氧化氮 (NO) 测定预测胎儿窘迫及新生儿HIE预后的研究·····	代秀云 郭兆君 (51)
新生儿保健与优生	
降钙素原和超敏C反应蛋白联合检测在新生儿感染性疾病中的应用 ·····	蒋 平 (53)
串联质谱在新生儿胆汁淤积症的应用研究·····	陈大宇 谢 莉 谭建强等 (55)
余姚地区11 848例新生儿G6PD缺乏症筛查结果分析 ·····	邵书丹 (57)
新生儿维生素D水平与维生素D受体基因多态性的关系 ·····	郑 敏 谢 莉 阮银凤等 (58)
2013年~2014年余姚地区新生儿疾病筛查分析·····	陆泽青 (60)
新生儿持续肺动脉高压132例临床分析 ·····	黄红英 彭小明 (62)
黄疸患儿血清学检测时间对诊断新生儿溶血病的影响·····	周有为 朱碎永 林甲进 (64)
新生儿听力筛查联合耳聋基因检测的应用·····	潘拥军 蒋新液 卫雅蓉等 (66)
延迟断脐在早产儿的应用观察·····	郭 瑞 (68)
出生缺陷与先天畸形	
重庆地区5062例出生缺陷病例分析与防控探讨·····	马明福 李川海 杨 皓等 (71)
2008年~2014年北京地区先天性肾脏畸形发生状况分析 ·····	张 雯 刘凯波 齐庆青等 (74)
湘潭地区135例围产儿先天性心脏病资料分析 ·····	王淑媛 孙 辉 熊 敏等 (78)
胎儿消化道畸形的产前超声诊断及应用价值·····	徐 燕 魏秀平 尹奎夫等 (81)
产前超声检查在诊断胎儿泌尿系统畸形中的应用价值·····	于清霞 曹福志 刘海燕等 (83)
三维超声容积自动测量技术评价胎儿小脑蚓部的临床价值·····	朱亚芳 解左平 (84)
二维超声联合四维超声诊断产前胎儿畸形的临床研究·····	黎 静 程 荣 纪 莉 (85)
家系遗传图谱符合X连锁隐性遗传规律的男性假两性畸形二例 ·····	谈红娟 梁嘉欣 (87)
迷走右锁骨下动脉的产前超声诊断及临床结局·····	张大娟 梁 喜 张屹辉等 (88)
生殖保健与辅助生殖	
人卵胞浆内单精子显微注射对囊胚印迹基因H19甲基化的影响 ·····	王 钦 冯彦丽 李晓云等 (90)
雌二醇/雌二醇地屈孕酮应用于冻融胚胎移植周期子宫内膜准备的效果观察 ·····	赵诗艺 刘 英 杨晓葵等 (93)
两种冻融方法对人卵裂期胚胎冷冻复苏效果的系统评价·····	简启亮 丁 楠 杜 宏等 (96)
冻融胚胎移植周期阴道用黄体酮的效果评价及对策·····	陈 燕 沈 皓 嵇 虹等 (100)
不同发育速度对冻融囊胚移植后出生结局的影响·····	李彩虹 于洪君 程崇凯等 (103)
移植不同阶段冻融胚胎对异位妊娠风险的影响·····	童 洁 郑 娟 蔡嘉力等 (106)
畸精子症患者在IVF-ET中两种授精方式的治疗结局研究 ·····	王 丽 王树玉 马延敏等 (109)
胚胎葡萄糖及丙酮酸代谢与胚胎种植的关系研究·····	宋 蕊 王树玉 马延敏等 (111)
儿童保健与遗传性疾病	
小儿先天性肺囊性腺瘤样畸形的CT诊断 ·····	宋庆花 庄勋慧 鲍爱华 (113)
乳腺癌筛查的全程管理·····	赵晓明 马 毅 张景琪等 (114)
无锡地区532例婴幼儿皮肤念珠菌病的临床研究 ·····	毕鸣晔 黄海峰 赵 琪等 (116)
综述与资料	
MicroRNA相关单核苷酸多态性与卵巢癌 ·····	张 剑 崔玉兰 方 磊 (118)

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 23 Number 12 December 2015

CONTENTS IN BRIEF

- Association between MSX1 and non-syndromic cleft lip with or without cleft palate-A Review ... *CHEN Qian-qian, et al.* (1)
- Genotype changes after allogeneic hematopoietic stem cell transplantation in duchenne muscular dystrophy
..... *YAN Yang, et al.* (9)
- Application of noninvasive gene detection technique in the screening of fetal aneuploidy *SHI Xiao-li, et al.* (11)
- Mutation analysis on PCSK9 gene of hypercholesterolemia *LI Guo-zhu, et al.* (13)
- Bone morphogenetic proteins 2(BMP-2)mutations in Chinese children with Pulmonary arterial hypertens caused by congenital
heart defect *SUN Mei-yu, et al.* (15)
- The expression and relationship to chemoresistance of P53 in ovarian epithelial cancer tissues *ZHANG Jin, et al.* (18)
- The modelling of hypoxic NSCs of neonatal rat in vitro *WANG Yu, et al.* (23)
- MLPA and FISH screening chromosomal abnormalities from early pregnancy miscarriage embryo
..... *HU Jian-cheng, et al.* (26)
- Study the expressions of survivin and Fas proteins in chorionic villus and decidual tissue during missed abortion
..... *ZHAO Xiao-huan, et al.* (47)
- Clinical analysis on transabdominal chorionic villus sampling for prenatal diagnosis in 117 women
..... *SHI Shu-qiong, et al.* (49)
- Application of tandem mass spectrometry in diagnosis of neonatal intrahepatic cholestasis *CHEN Da-yu, et al.* (55)
- Application Experience of newborn hearing screening combined with deafness predisposing gene screening
..... *PAN Yong-jun, et al.* (66)
- Case analysis and prevention investigate in 5064 cases of birth defects *MA Ming-fu, et al.* (71)
- Analysis of perinatal infant congenital heart disease based on 135 cases *WANG Shu-yuan, et al.* (78)
- Two dimensional ultrasound combined with 4D ultrasound prenatal diagnosis of fetal malformation clinical study
..... *LI Jing, et al.* (85)
- Study on the effect of human intracytoplasmic sperm microinjection on the blastocyst imprinted gene methylation of the H19
..... *WANG Qin, et al.* (90)
- Effect of Femoston on endometrial preparation for frozen-thawed embryo transfer *ZHAO Shi-yi, et al.* (93)

(上接扉一)

- 先天性甲状腺功能减低症患儿青春期生长发育研究进展..... 张婷婷 张立琴 杜 玮 (121)
- 地中海贫血的产前诊断研究进展..... 黄金芬 (123)
- 前蛋白转化酶枯草溶菌素9与脂调节相关研究进展 杨 春 徐 军 殷宇刚 (126)

封四图版说明:

谈红娟, 等. 家系遗传图谱符合 X 连锁隐性遗传规律的男性假两性畸形二例 (正文见第 87 页)

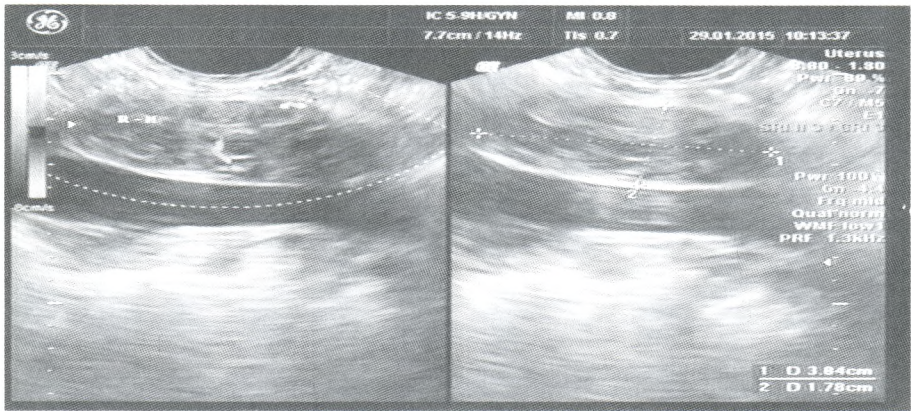


图1 20岁患者的盆腔内软组织 (隐睾)

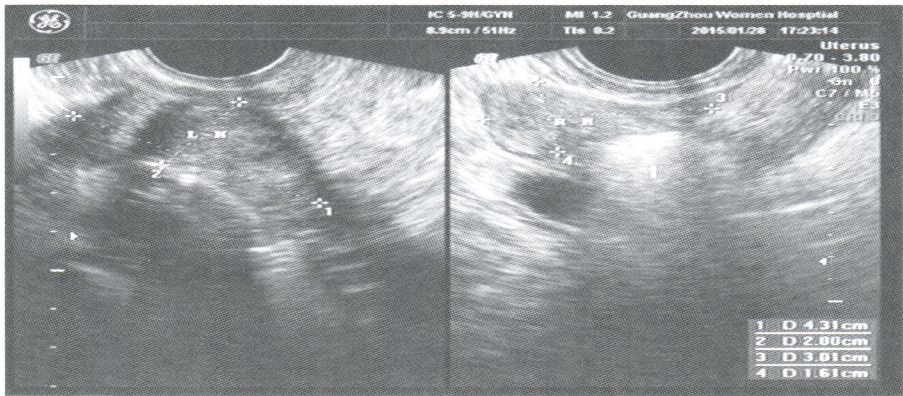


图2 18岁患者的盆腔内软组织 (隐睾)

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12月25日