

ISSN 1006-9534

CN11-3743/R

# 中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

## 目 次

### 专论

子宫内膜容受性评估的分子标志物研究..... 崔彦芬 刘英 (1)

### 分子、生化遗传学与PCR技术

RNA干扰SHBG基因表达对滋养细胞增殖的影响 ..... 范杰慧 金镇孙倩等 (3)

广州市1381例育龄人群地中海贫血基因谱分析..... 王晶晶 朱文彪 黄霜等 (5)

CEA、CA125、CA19-9联合检测在肺癌诊断中的临床意义..... 姜婧 邹红云 杨玲等 (8)

eIF4E在上皮性卵巢癌中的表达及意义 ..... 黄娟 王晓丽 李林等 (10)

### 细胞遗传学与染色体疾病

NGS技术检测自然流产胚胎或绒毛染色体非整倍体及拷贝数变异的研究 ..... 赵佳 毕川 高雅等 (12)

制作诱导多能干细胞饲养层细胞最佳条件的研究..... 饶淑梅 马永超 高丽等 (16)

两种产前筛查分析软件在染色体疾病风险评估中的差异性研究..... 潘婕文 余顾 陈志央等 (18)

超声NT指标联合血清生化指标在早期筛查21-三体综合征的临床价值 ..... 马思思 唐少华 赵雅萍等 (20)

ART术后妊娠与自然妊娠自然流产的绒毛细胞染色体分析 ..... 王厚照 马芳芳 (23)

862例遗传咨询者外周血染色体分析及实验室质控 ..... 唐文娟 左毅 徐真 (25)

1253例遗传咨询者细胞遗传学分析并二例首报核型 ..... 陈运春 曹晓强 张涛等 (27)

超声异常孕妇脐血细胞染色体产前诊断探讨 ..... 李玉 韩莉 王晓彩 (30)

产前无创DNA检测在诊断胎儿非整倍体染色体病中的应用 ..... 徐夏苑 金克勤 杨姗姗等 (31)

脐血染色体产前诊断及临床指征分析 ..... 陈海婴 李玉 王晓彩 (33)

乌海地区458例羊水细胞染色体核型分析 ..... 闫小曼 (34)

75例孕中期性染色体异常的细胞遗传学分析 ..... 欧阳鲁平 雷亚琴 谢意等 (36)

ISSN 1006-9534



2015 年

第 23 卷 第 2 期

国家卫生和计划生育委员会主管

ISSN 1006-9534

CN11-3743/R

# 中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

## 目 次

### 专论

子宫内膜容受性评估的分子标志物研究..... 崔彦芬 刘英 (1)

### 分子、生化遗传学与PCR技术

RNA干扰SHBG基因表达对滋养细胞增殖的影响 ..... 范杰慧 金镇孙倩等 (3)

广州市1381例育龄人群地中海贫血基因谱分析..... 王晶晶 朱文彪 黄霜等 (5)

CEA、CA125、CA19-9联合检测在肺癌诊断中的临床意义..... 姜婧 邹红云 杨玲等 (8)

eIF4E在上皮性卵巢癌中的表达及意义 ..... 黄娟 王晓丽 李林等 (10)

### 细胞遗传学与染色体疾病

NGS技术检测自然流产胚胎或绒毛染色体非整倍体及拷贝数变异的研究 ..... 赵佳 毕川 高雅等 (12)

制作诱导多能干细胞饲养层细胞最佳条件的研究..... 饶淑梅 马永超 高丽等 (16)

两种产前筛查分析软件在染色体疾病风险评估中的差异性研究..... 潘婕文 余顾 陈志央等 (18)

超声NT指标联合血清生化指标在早期筛查21-三体综合征的临床价值 ..... 马思思 唐少华 赵雅萍等 (20)

ART术后妊娠与自然妊娠自然流产的绒毛细胞染色体分析 ..... 王厚照 马芳芳 (23)

862例遗传咨询者外周血染色体分析及实验室质控 ..... 唐文娟 左毅 徐真 (25)

1253例遗传咨询者细胞遗传学分析并二例首报核型 ..... 陈运春 曹晓强 张涛等 (27)

超声异常孕妇脐血细胞染色体产前诊断探讨 ..... 李玉 韩莉 王晓彩 (30)

产前无创DNA检测在诊断胎儿非整倍体染色体病中的应用 ..... 徐夏苑 金克勤 杨姗姗等 (31)

脐血染色体产前诊断及临床指征分析 ..... 陈海婴 李玉 王晓彩 (33)

乌海地区458例羊水细胞染色体核型分析 ..... 闫小曼 (34)

75例孕中期性染色体异常的细胞遗传学分析 ..... 欧阳鲁平 雷亚琴 谢意等 (36)

ISSN 1006-9534



2015 年

第 23 卷 第 2 期

国家卫生和计划生育委员会主管

罕见异常染色体核型首报一例	张 健	周艳彬	( 38 )
金华地区305例高龄孕妇的产前细胞遗传学分析	金克勤	徐夏苑	杨姗姗等 ( 39 )
厦门地区64例胚胎停育绒毛染色体分析	马芳芳	王厚照	刘 芳 ( 40 )
新疆地区不良孕产史患者外周血染色体核型分析	张金花	杨 艳	代文成等 ( 42 )
青岛地区69例无精子症和严重少精子症患者的遗传学分析	姜 楠	王 云	李 朔等 ( 44 )
二例世界首报染色体异常核型分析	平 慧	郭红霞	李守霞等 ( 46 )
一例生长发育迟缓染色体异常病例分析	刘引霞	黄仙圣	冯志刚 ( 48 )
<b>孕期、围产期保健与优生</b>			
宫内生长受限胎儿动静脉多普勒改变及与围生结局相关性研究	王春霞	齐 峰	休 霞等 ( 50 )
HIF-2 $\alpha$ 、VEGF在子痫前期患者胎盘组织中的表达及意义	郭 永	付竹梅	( 54 )
妊娠期肝内胆汁淤积症患者外周血中维生素D水平及维生素D受体的表达相关性研究	胡健蓉	徐健红	黄小霞 ( 56 )
60例妊娠期肝内胆汁淤积症分娩结局分析			王泉梅 ( 59 )
51936例孕妇孕中期产前筛查与诊断结果分析	周洪亮	陈锡贵	韩春皓等 ( 61 )
589例产前筛查高风险孕妇的产前诊断		范永红	王 琳 ( 63 )
29例孕妇羊水栓塞回顾性分析	何银芳	冀 静	武桂花等 ( 65 )
产前超声诊断11例妊娠合并血管前置病例分析	黄 欢	田晓先	黎新艳等 ( 67 )
苏州市立医院本部2006年-2013年围产保健情况分析	刘菊凝	王惠英	徐 蓉 ( 69 )
腹腔镜与开腹子宫肌瘤剔除术的临床比较		李淑娟	王海艳 ( 72 )
<b>新生儿保健与优生</b>			
2009年-2012年广州地区新生儿筛查可疑阳性未召回原因分析及对策	李 蓓	贾雪芳	陈倩瑜等 ( 73 )
血清CysC和NSE检测在新生儿缺氧缺血性脑病中的诊断价值		乔 静	庞新丰 ( 75 )
山西省新生儿苯丙酮尿症筛查苯丙氨酸切值初探	张晓刚	杨建平	郁 梁等 ( 76 )
新生儿听力和常见耳聋基因联合筛查的临床实践	余 红	刘 丹	杨晶群等 ( 77 )
<b>出生缺陷与先天畸形</b>			
北京市怀柔区2007年-2011年人群出生缺陷监测与医院出生缺陷监测数据对比分析		周亚玲	( 79 )
29920例胎儿先天性心脏病产前筛查结果分析	汪伟丽	何伟英	( 81 )
十堰地区出生缺陷原因分析与预防对策		赵海波	况 威 ( 83 )
产前超声对孕晚期胎儿畸形补漏筛查的应用价值	卫 炜	王 红	王建华等 ( 85 )
核磁共振联合超声在胎儿胼胝体发育不良的诊断价值研究	朱大林	吴 菊	冯 帆等 ( 88 )
胎儿心脏超声检查的临床应用及评价		王炜琦	丁 洁 ( 90 )
无心畸胎序列征一例报道及文献复习	何丽娟	牛会林	高 秋等 ( 91 )
联体双胎伴多发性畸形一例		朱玲玲	( 93 )
<b>生殖保健与辅助生殖</b>			
密度梯度离心后精子悬液中弹性硬蛋白酶浓度和精子DNA完整性的测定	徐鸿毅	罗清炳	邓 凯等 ( 94 )
体外受精-胚胎移植患者超排卵期间的护理	赵金珠	蔡立柏	石 馨等 ( 96 )
自然周期与促排卵周期联合宫腔内人工授精临床疗效的meta分析	曹景云	李爱斌	牛 婷等 ( 98 )
冻融D3胚胎当天和过夜培养后移植临床结局分析	秦祖兴	唐永梅	牟联俊等 ( 102 )
新疆维吾尔自治区乌鲁木齐市维、汉族男性少精子症危险因素的研究	韩 锐	王晓岚	拜孜来提·哈斯木等 ( 104 )
无精子症患者睾丸生精功能与血清性激素水平的相关性分析	廖黎黎	黄永汉	何 磊等 ( 108 )
迈之灵联合药物治疗对精索静脉曲张伴弱精子症及精液质量的影响			汤忠木 ( 110 )
精子染色质结构与不明原因复发性流产的相关性	曹晓敏	刘 丽	刘清华等 ( 113 )
高温工作环境对男性精液质量的影响分析		刘安娜	王厚照 ( 116 )
<b>儿童保健与遗传性疾病</b>			
丙酸氟替卡松联合孟鲁司特对咳嗽变异性哮喘患儿IL-4、IL-5及IgE水平的影响	李锦亮	韩文宁	楚艳艳等 ( 117 )
超敏C反应蛋白联合CKMB检测在手足口病患儿早期心肌损伤的预防价值	董建红	刘国风	蒋永升等 ( 119 )

(下转扉二)

---

**CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY**  
Volume 23 Number 2 February 2015

---

**CONTENTS IN BRIEF**

Effect of RNA silence SHBG gene on proliferation of trophoblasts .....	<i>FAN Jie-hui, et al.</i> (3)
Genotypic analysis on 1381 cases of thalassemia in reproductive population in Guangzhou .....	<i>WANG Jing-jing, et al.</i> (5)
Clinical significance of combined detection of CEA, CA125, CA19-9 in the diagnosis of lung cancer .....	<i>JIANG Jing, et al.</i> (8)
The significance of eIF4E expression in ovarian cancer .....	<i>HUANG Juan, et al.</i> (10)
The clinical significance of ultrasound mark NT combined maternal serum in screening for trisomy 21 in the first trimester .....	<i>MA Si-si, et al.</i> (20)
Analysis on chromosomal karyotype of villus tissue cells in spontaneous abortion during the first trimester between natural and assisted reproductive technology pregnancy .....	<i>WANG Hou-zhao, et al.</i> (23)
Sex chromosome abnormality in the second trimester of the 75 cases of pregnant cytogenetic analysis .....	<i>OU Yang Lu-ping, et al.</i> (36)
Analysis on karyotype of villus tissue cells from 64 embryo development arrest in Xiamen area .....	<i>MA Fang-fang, et al.</i> (40)
Chromosome karyotypes analysis on patients with negative reproductive history in Xinjiang .....	<i>ZHANG Jin-hua, et al.</i> (42)
Analysis on two cases of world's first reported abnormal karyotype .....	<i>PING Hui, et al.</i> (46)
Relationship between arterial and venous Doppler in growth restricted fetuses for the prediction of perinatal outcome .....	<i>WANG Chun-xia, et al.</i> (50)
The correlation research about the concentrations of the vitamin D and the expression of the vitamin D receptor (VDR) in the peripheral blood of patients with intrahepatic cholestasis of pregnancy .....	<i>HU Jian-rong, et al.</i> (56)
An analysis of perinatal care from 2006 to 2013 in Suzhou municipal hospital headquarters .....	<i>LIU Ju-ning, et al.</i> (69)
Countermeasures and analysis of unrecall factor for neonatal screening suspected positive in Guangzhou from 2009 to 2012 .....	<i>LI Bei, et al.</i> (73)
The value of ultrasonography in late Pregnancy fetal trap screening .....	<i>WEI Wei, et al.</i> (85)
The influence of density gradient centrifugation technique to seminal PMN-Elastase and sperm DNA integrity .....	<i>XU Hong-yi, et al.</i> (94)
The research of less sperm risks from Uyghur and Han nationality in Urumqi .....	<i>HAN Rui, et al.</i> (104)
Hypersensitive c-reactive protein and CKMB detection in prevention early myocardial injury in children with hand-foot-mouth disease .....	<i>DONG Jian-hong, et al.</i> (119)

---

(上接扉一)

小儿腹泻病的补液治疗及不同张力液体的快速配制法 .....	黄 恽 (121)
大连市2009年~2013年5岁以下儿童死亡监测分析 .....	曲文君 孙 瑾 柳 洁 (123)
综述与资料	
非综合征型遗传性耳聋基因及分子诊断研究进展 .....	高 慧 王沙燕 (125)
辅助生殖技术中反复着床失败的研究进展综述 .....	刘 媛 李 博 陈书强等 (128)

封四图版说明：

朱玲玲. 联体双胎伴多发性畸形一例

(正文见第 93 页)

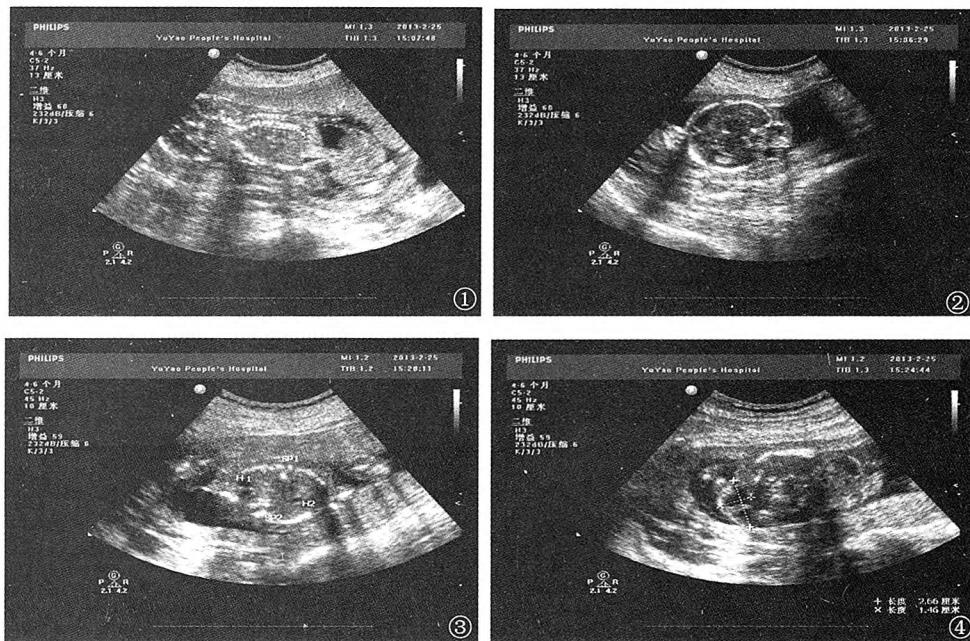


图1 显示胎儿为一个头颅，颅骨光环可见，最大横径约41mm，头围约151mm，两眼距过近

图2 两个躯体回声，胸腹联合，可见4个上肢及下肢。

图3 近后颈部颅骨连续性显示欠清，见大小约22mm×16mm的囊性暗区，界清，壁厚，透声好，见分隔（颈部水囊瘤？脑膨出？）

图4 胎儿腹壁缺失，见肝脏、胃泡、肾脏、肠曲和膀胱漂浮于羊水内，仅见薄膜覆盖（腹膜可能）

## 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2月25日

定价：15.00元