

# 中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

## 目次

### 专论

- 甲基化异常造成的出生缺陷研究进展..... 苏燕 马明福 李练兵 (1)  
 胎盘DNA甲基化的研究进展..... 姜波玲 (4)  
 Turner综合征sSMC的特点、来源及鉴定方法研究进展..... 刘楠 (7)  
 乙肝病毒基因型及基因变异特征分析的研究..... 杨柳 余伍忠 (9)  
 人类精子DNA损伤与修复的研究进展..... 王伟明 董毅飞 张昌军 (12)

### 分子遗传学与生化遗传学

- 唐氏综合征胎儿脐带血与外周血microRNA差异表达研究..... 林华 睦维国 陈洁晶等 (15)  
 超声联合血浆游离DNA大规模平行测序无创产前筛查胎儿染色体异常的研究..... 乞艳华 麻妙艳 邬晋芳等 (20)  
 广西百色市9693例婴儿G6PD缺乏症的检测结果分析..... 李孙明 邓建平 王功僚等 (24)  
 东莞地区26 906对育龄夫妇地中海贫血筛查结果分析..... 钟鸣 姜碧 刘惠等 (25)  
 QF-PCR检测性染色体不同的同卵双胞胎一例分析..... 汤雪薇 李发涛 李焱等 (27)

### 细胞遗传学与染色体疾病

- 二丁酰环磷酸腺苷诱导脆性X智力低下-1号基因重启及再表达的研究..... 陈瑶 池秀芳 姚英民 (29)  
 淮安地区322例羊水细胞荧光原位杂交技术与核型分析结果分析..... 金鑫 张峰婷 许良云等 (31)  
 武汉地区77例流产绒毛细胞的染色体核型分析..... 向萍霞 冷培 肖涤等 (33)  
 二联和三联血清标志物在胎儿唐氏综合征筛查中的应用比较..... 邵妙伟 胡东 (35)  
 615例产前诊断羊水染色体异常与多态性核型分析..... 罗小金 胡亮 杨艳等 (37)  
 产前染色体异常诊断指征与妊娠结局的临床探讨..... 王秀珍 张颖慧 (40)  
 孕中期唐氏综合征筛查低风险人群的回溯性分析..... 李冬秀 陈敬林 黄湘等 (42)

ISSN 1006-9534

2015年

第23卷 第5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

- 甲基化异常造成的出生缺陷研究进展..... 苏燕 马明福 李练兵 (1)  
 胎盘DNA甲基化的研究进展..... 姜波玲 (4)  
 Turner综合征sSMC的特点、来源及鉴定方法研究进展..... 刘楠 (7)  
 乙肝病毒基因型及基因变异特征分析的研究..... 杨柳 余伍忠 (9)  
 人类精子DNA损伤与修复的研究进展..... 王伟明 董毅飞 张昌军 (12)

### 分子遗传学与生化遗传学

- 唐氏综合征胎儿脐带血与外周血microRNA差异表达研究..... 林华 睦维国 陈洁晶等 (15)  
 超声联合血浆游离DNA大规模平行测序无创产前筛查胎儿染色体异常的研究..... 乞艳华 麻妙艳 邬晋芳等 (20)  
 广西百色市9693例婴儿G6PD缺乏症的检测结果分析..... 李孙明 邓建平 王功僚等 (24)  
 东莞地区26 906对育龄夫妇地中海贫血筛查结果分析..... 钟鸣 姜碧 刘惠等 (25)  
 QF-PCR检测性染色体不同的同卵双胞胎一例分析..... 汤雪薇 李发涛 李焱等 (27)

### 细胞遗传学与染色体疾病

- 二丁酰环磷酸腺苷诱导脆性X智力低下-1号基因重启及再表达的研究..... 陈瑶 池秀芳 姚英民 (29)  
 淮安地区322例羊水细胞荧光原位杂交技术与核型分析结果分析..... 金鑫 张峰婷 许良云等 (31)  
 武汉地区77例流产绒毛细胞的染色体核型分析..... 向萍霞 冷培 肖涤等 (33)  
 二联和三联血清标志物在胎儿唐氏综合征筛查中的应用比较..... 邵妙伟 胡东 (35)  
 615例产前诊断羊水染色体异常与多态性核型分析..... 罗小金 胡亮 杨艳等 (37)  
 产前染色体异常诊断指征与妊娠结局的临床探讨..... 王秀珍 张颖慧 (40)  
 孕中期唐氏综合征筛查低风险人群的回溯性分析..... 李冬秀 陈敬林 黄湘等 (42)

ISSN 1006-9534

2015年

第23卷 第5期



9 771006 953058

国家卫生和计划生育委员会主管

68例Klinefelter综合征的临床与细胞遗传学分析 .....	吴小燕	张进荣	褚桂桃	(44)
104例18三体综合征产前诊断临床分析 .....	李东明	蒙达华	胡雪桦等	(45)
5750例孕中期孕妇羊水染色体核型检测结果分析 .....	马光娟	唐静	刘璇等	(47)
41例产前诊断性染色体三体综合征的细胞遗传学分析 .....	欧阳鲁平	费冬梅	刘天盛等	(50)
男性不育症的染色体畸变与生殖激素水平 .....	宫剑	楼文文	邢超等	(52)
360例特殊体征患儿的染色体核型分析 .....	肖婕	张万兴	王欢等	(55)
妊娠中期AFP、Free $\beta$ -HCG、uE3联检对胎儿唐氏综合征筛查的影响分析 .....			李霞	(56)
罗伯逊易位伴21-三体一例 .....			马金元	(133)
<b>孕期、围产期保健与优生</b>				
血小板活化因子与妊娠期高血压疾病及其胎儿生长发育关系的研究 .....			卢潭敏	(58)
基础血红蛋白水平对极低和超低出生体重早产儿治疗结局的影响 .....	胡晓艳	周于新	徐颂周等	(60)
801例孕产妇梅毒、艾滋病和乙型肝炎病毒感染结果分析 .....	葛存兴	赵晶	黄金英等	(63)
余杭区1674例健康中孕期妇女血清叶酸正常参考值范围调查 .....	梅瑾	陈益明	顾琳媛等	(64)
胎心监护在妊娠期的临床应用价值 .....	任雪琼	仇春波	李娜	(66)
铁代谢与妊娠期糖尿病相关性的研究 .....	孙鹏	孙加义	王标等	(68)
孕中期血清学产前筛查的临床价值探讨 .....	张英芝	薛志华	李成磊	(70)
北京市怀柔区育龄妇女增补叶酸知晓情况调查及分析 .....			周亚玲	(72)
羊水栓塞11例病历分析 .....			汪素坤	(73)
第二产程中胎心监护变异减速持续时间与新生儿结局分析 .....	赵坚	阮秀兰	吴朝勇等	(75)
<b>新生儿保健与优生</b>				
嘉兴地区2265例NICU新生儿串联质谱法遗传代谢病筛查的应用 .....		盛曙君	黄华飞	(76)
保定地区新生儿先天性甲状腺功能低下症治疗及评估 .....	殷会芳	许汝钗	杨丽红	(78)
新生儿Treacher Collins综合征一例报告并文献复习 .....	邓亚玲	韩涛	王华伟等	(80)
孕妇抗体效价与新生儿溶血病的关系 .....		郭步庆	侯豫娜	(83)
<b>出生缺陷与先天畸形</b>				
核磁共振联合超声在胎儿侧脑室扩张中的诊断价值 .....	朱大林	吴菊	冯帆等	(84)
羊水过多与胎儿畸形的超声诊断相关性分析 .....	卫炜	王红	王建华	(86)
先天性心脏病介入治疗前后心功能变化的研究 .....	张亚华	竺胜伟	张若松	(88)
超声诊断各类孤立性侧脑室扩张胎儿0~6岁智能及体格发育情况分析 .....	朱梁喜	张凡勇	王艳萍等	(91)
北京市怀柔区2011-2013年先天性心脏病监测资料分析 .....			周亚玲	(94)
胎儿单纯性室间隔缺损超声心动图诊断及漏误诊分析 .....	寿列军	解左平	金社红等	(95)
迟发性胎儿畸形的超声诊断价值及临床意义 .....		陈燕	解左平	(96)
北京市怀柔区1998年至2013年神经管缺陷监测数据分析 .....		周亚玲	王晓红	(97)
中晚孕胎儿超声畸形漏诊的原因分析 .....	章琴	刘炼	段承磊等	(99)
<b>生殖保健与辅助生殖</b>				
EmbryoGlue应用于冷冻复苏胚胎移植对种植率及妊娠结局的影响 .....	韩瑞刚	王斌	张娥等	(101)
体外短时受精周期中第二极体排出率与精子顶体酶活性关系的探讨 .....	王钦	牛焕付	刘庄等	(104)
非优质胚胎继续囊胚培养与冻融囊胚移植的临床应用价值 .....	冼英杰	陈彩蓉	梁小青等	(107)
不同精子来源及受精方式对胚胎冻融结局的影响 .....	李楠	唐永梅	唐妮等	(109)
早期卵裂胚胎的发育和妊娠结局 .....	梁明明	唐永梅	韦继红等	(112)
多囊卵巢综合征患者IVF-ET后早期自然流产的相关因素分析 .....		聂明月	杨晓葵	(115)
非优质卵裂胚胎继续培养至囊胚的临床应用研究 .....	戴志俊	邹林兵	汪凌云等	(118)
五种不同的职业对男性精液质量的影响 .....		马芳芳	王厚照	(120)
玻璃化冻融人胚胎卵裂期与囊胚期移植临床应用的效果比较 .....	王娟	吕玉珍	赵芳等	(122)
计算机辅助精液分析与人工常规精液分析的比较 .....	徐新蓉	孟安勤	樊国富	(125)

CONTENTS IN BRIEF

Research progress of birth defects by abnormal methylation ..... *SU Yan, et al.* (1)

Research on microRNA expression profiles in Down syndrome umbilical cord blood and peripheral blood  
..... *LIN Hua, et al.* (15)

The study of noninvasive prenatal screening in older pregnant women combined ultrasound with massively parallel sequencing  
of cell-free fetal DNA in maternal plasma to detect fetal chromosome number abnormalities ..... *QI Yan-hua, et al.* (20)

Analysis on 9693 cases of infant with G6PD deficiency in Baise Guangxi ..... *LI Sun-ming, et al.* (24)

Analysis on screening of thalassemia among 26906 peoples reproductive age in Dongguang area ..... *ZHONG Ming, et al.* (25)

Fluorescence in situ hybridization aminocytes karyotyping for 322 aminotic cells assay in Huaian ..... *JIN Xin, et al.* (31)

Chromosome karyotype analysis of chorionic villi in 77 patients with early spontaneous abortion  
..... *XIANG Ping-xia, et al.* (33)

The analysis of chromosomal abnormalities and polymorphism in 615 amniotic cases in prenatal diagnosis  
..... *LUO Xiao-jin, et al.* (37)

Changes and significance of platelet activating factor in the patients of hypertensive disorder complicating pregnancy and in  
their fetuses ..... *LU Tan-min, et al.* (58)

Influence of basic hemoglobin levels on treatment outcomes of very/extremely low birth weight preterm infants  
..... *HU Xiao-yan, et al.* (60)

Treatment and assessment of neonates with CH in baoding ..... *YIN Hui-fang, et al.* (78)

The diagnostic value of magnetic resonance image in combination with ultrasound in fetal expansion of the lateral ventricle  
..... *ZHU Da-lin, et al.* (84)

Researches on the change of cardiac function before and after interventional therapy of congenital heart disease  
..... *ZHANG Ya-hua, et al.* (88)

Influence of EmbryoGlue on the implantation of embryo and pregnancy outcome in freezing embryo transfer  
..... *HAN Rui-gang, et al.* (101)

Study on the relationship between the sperm acrosin activity and second polar body extroed rate in Short-Time in vitro  
fertilization cycles ..... *WANG Qin, et al.* (104)

The clinical value of the culture from poor quality embryos to blastocyst and frozen-thawed blastocyst transfer  
..... *XIAN Ying-jie, et al.* (107)

Embryo development and implantation potential of early-cleavage embryos ..... *LIANG Ming-ming, et al.* (112)

The analysis of early pregnancy loss in women with polycystic ovarian syndrome after in vitro fertilization-embryo transfer  
..... *NIE Ming-yue, et al.* (115)

---

(上接扉一)

综述与资料

磁共振功能成像是足月新生儿缺氧缺血性脑病中的应用 ..... 张翔亚 曹满瑞 杜牧等 (127)

动物胚胎肢芽培养技术在发育毒性研究中的应用 ..... 邹聪聪 李啸红 (130)

妊娠和哺乳期女性及围产儿骨健康与钙的关系研究进展 ..... 焦瑞芬 周志怀 张小静等 (134)

封四图版说明:

覃琴, 等. 中晚孕胎儿超声畸形漏诊的原因分析

(正文见第 99 页)

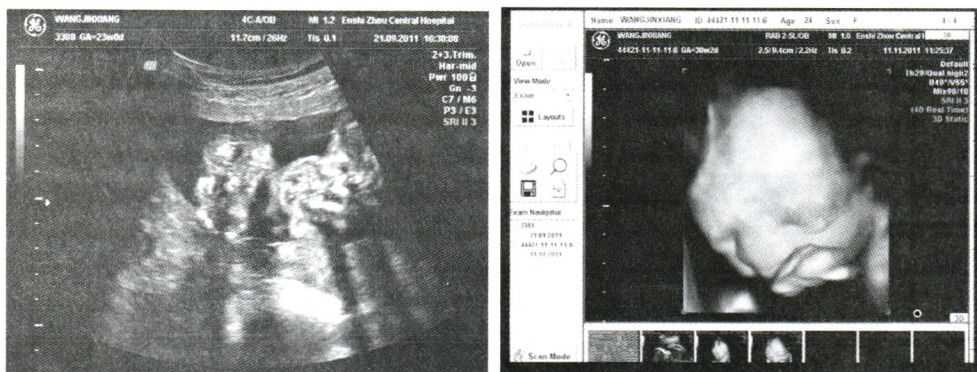


图1 左图系统超声留存的上唇图, 右图三维颜面部

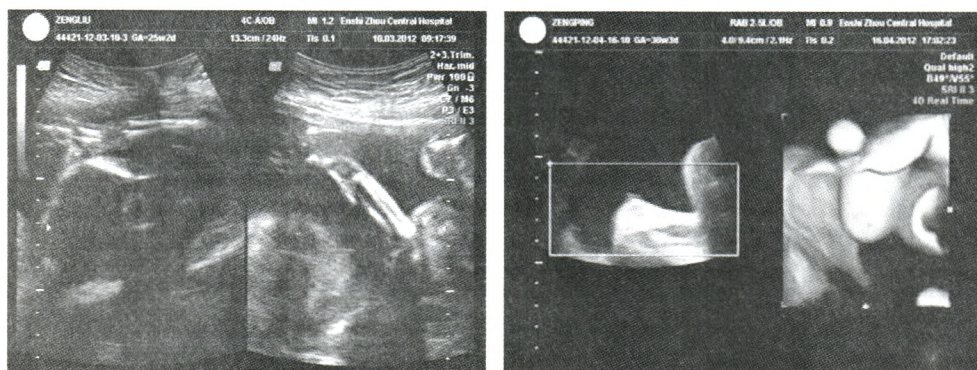


图2 系统超声时留存上肢图(图左), 三维时上臂(图右箭头处显示前臂断端)

中国优生与遗传杂志

Chinese Journal of Birth Health & Heredity

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

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5月25日

定价: 15.00元