

中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

目次

专论

- 中国人群URSA与基因多态性相关性的研究进展 曾艳 张建军 (1)
- 3-甲基戊烯二酸尿症研究进展 张开慧 吕欣 (4)
- 母体血液循环中胎儿的游离DNA在产前检查中的应用 戚婷婷 周瑾 (7)
- 叶酸代谢障碍与出生缺陷关系的研究概况 谢晓媛 崔岚 辛力 (10)

分子遗传学与生化遗传学

- 新疆南疆地区维吾尔族苯丙酮尿症患儿苯丙氨酸羟化酶基因第2、3、4外显子突变研究
..... 依布拉音 王慧琴 张晓玲等 (12)
- MTHFR基因多态性与糖尿病心脏病相关性分析 陈萍 郑立红 (14)
- 一例 α 地贫基因携带者伴Y染色体长臂末端大片段缺失的全基因组测序结果分析 曾艳 张丽芳 范佳鸣等 (16)
- 南宁地区汉族女性MTHFR与MTRR基因多态性研究 沈寅琛 鲁衍强 李瑛等 (18)
- 早期自然流产患者胎盘绒毛滋养细胞中Fas、Survivin、Ki-67的表达及意义 马云秀 杨国嵘 郭群等 (20)
- 东莞地区育龄人群 α 地中海贫血分子流行病学调查 姜碧 钟鸣 韦思似等 (22)
- 单个或联合血液学指标检测在地中海贫血筛查中的应用价值研究 裴元元 冉健 李高驰等 (24)
- 新疆地区维汉妇女宫颈病变组织中Pokemon与P14ARF表达情况的研究 刘玉婵 周瑾 付勇 (26)
- 深圳地区无精子症和少精子症患者的分子和细胞遗传学分析 蔡靖 朱元昌 吴彤华等 (129)

细胞遗传学与染色体疾病

- 玉溪地区1350例孕中期羊水细胞染色体细胞遗传学分析 王云芬 谭琼珍 董源刚等 (28)
- 20 232例孕中期唐氏征三联筛查及部分产前诊断结果分析 金克勤 吴远桥 蒋群芳等 (30)
- 3240例孕妇的产前细胞遗传学诊断与结果分析 赵婧 梁少霞 李红艳等 (32)

ISSN 1006-9534

2015 年



9 771006 953058

第23卷 第7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

- 中国人群URSA与基因多态性相关性的研究进展 曾艳 张建军 (1)
- 3-甲基戊烯二酸尿症研究进展 张开慧 吕欣 (4)
- 母体血液循环中胎儿的游离DNA在产前检查中的应用 戚婷婷 周瑾 (7)
- 叶酸代谢障碍与出生缺陷关系的研究概况 谢晓媛 崔岚 辛力 (10)

分子遗传学与生化遗传学

- 新疆南疆地区维吾尔族苯丙酮尿症患儿苯丙氨酸羟化酶基因第2、3、4外显子突变研究
..... 依布拉音 王慧琴 张晓玲等 (12)
- MTHFR基因多态性与糖尿病心脏病相关性分析 陈萍 郑立红 (14)
- 一例 α 地贫基因携带者伴Y染色体长臂末端大片段缺失的全基因组测序结果分析 曾艳 张丽芳 范佳鸣等 (16)
- 南宁地区汉族女性MTHFR与MTRR基因多态性研究 沈寅琛 鲁衍强 李瑛等 (18)
- 早期自然流产患者胎盘绒毛滋养细胞中Fas、Survivin、Ki-67的表达及意义 马云秀 杨国嵘 郭群等 (20)
- 东莞地区育龄人群 α 地中海贫血分子流行病学调查 姜碧 钟鸣 韦思似等 (22)
- 单个或联合血液学指标检测在地中海贫血筛查中的应用价值研究 裴元元 冉健 李高驰等 (24)
- 新疆地区维汉妇女宫颈病变组织中Pokemon与P14ARF表达情况的研究 刘玉婵 周瑾 付勇 (26)
- 深圳地区无精子症和少精子症患者的分子和细胞遗传学分析 蔡靖 朱元昌 吴彤华等 (129)

细胞遗传学与染色体疾病

- 玉溪地区1350例孕中期羊水细胞染色体细胞遗传学分析 王云芬 谭琼珍 董源刚等 (28)
- 20 232例孕中期唐氏征三联筛查及部分产前诊断结果分析 金克勤 吴远桥 蒋群芳等 (30)
- 3240例孕妇的产前细胞遗传学诊断与结果分析 赵婧 梁少霞 李红艳等 (32)

ISSN 1006-9534

2015 年



9 771006 953058

第23卷 第7期

国家卫生和计划生育委员会主管

1320例不孕不育患者遗传咨询细胞学分析·····	陈志英 孟和宝力高	(34)
1058例不育不孕及自然流产史夫妇的细胞遗传学分析·····	毕佳训	(35)
重庆地区1779例外周血染色体核型分析·····	赵乐天 李练兵 魏 丽等	(36)
1900例不孕不育症患者的异常染色体核型分析·····	马淑芳 马艳华 王俐蒙	(38)
138例超声软指标NT与NF在检测胎儿染色体异常的意义·····	欧阳鲁平 费冬梅 黄红倩等	(41)
运城地区818例染色体结果分析及遗传咨询·····	杨元发 郝 洁 刘维凯	(43)
46,XX男性综合征22例合并文献复习·····	李 芑 刘丽丽 宋世威	(46)
6例46,XY性反转病例报道及文献复习·····	秦胜芳 李运星 魏 萍等	(48)
45,XX,t(5 ; 14)(q12 ; q11.2), rob (14 ; 21)(q10 ; q10)平衡易位及罗伯逊易位致不孕的世界首报一例·····	王 静	(51)
13号染色体长臂部分缺失综合征二例报告·····	马金元 侯艳艳	(132)
孕期、围产期保健与优生		
1100例各民族早产临床资料分析·····	张孝彬 李小英 黄 莺等	(52)
探讨游离脂肪酸和糖化血红蛋白与子痫前期糖脂代谢异常的相关性·····	陈柳青 连炬飞 周永贤等	(54)
深圳宝安区孕期夫妇红细胞葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏现状情况调查·····	房笃智 姚 伟	(57)
经阴道超声引导介入治疗在终止子宫瘢痕妊娠中的作用·····	师莉莉 赵华巍 王树玉	(59)
彩色多普勒超声检查在诊断功能失调性子宫出血中的应用价值·····	赵华巍 师莉莉 周秀云等	(61)
腰硬联合麻醉镇痛对产妇心理及产后血浆催乳素的影响·····	王 莉 英晓菲	(63)
慢性乙型肝炎孕妇替比夫定治疗后IL-2、IL-4与HBV DNA载量相关性的研究·····	王一鹏 刘燕敏 孙丽梅等	(65)
新生儿先天性结核二例·····	卢维城	(67)
新生儿保健与优生		
新生儿疾病筛查(TSH、Phe)实验室室内质量评价结果分析·····	胡定波 蔡宗友 曹小英等	(69)
大连地区新生儿CH筛查实验与确诊实验的相关性分析·····	顾 颖	(71)
广东湛江地区新生儿先天性甲状腺功能减低症的筛查分析·····	蔡宗友 胡定波 曹小英等	(72)
晚期早产儿呼吸衰竭临床分析·····	潘健儿	(73)
出生缺陷与先天畸形		
产前超声筛查出生缺陷漏诊原因分析·····	师莉莉 赵华巍 周秀云等	(75)
新疆昌吉州99 150例围产儿出生缺陷监测结果分析·····	马 晶 陈筱萍 马彦华等	(77)
沈阳市浑南区医院出生缺陷监测报告·····	宫彩莹 肖 慧	(79)
四维彩超在胎儿畸形筛查中的应用价值研究·····	赵永存 杨玉萍 向兴余等	(80)
产前超声诊断胎儿颅脑畸形的临床价值·····	黄 静 于清霞 周玉兰	(83)
产前超声诊断胎儿肢体畸形的临床应用价值·····	曹福志 于清霞 刘海燕等	(85)
超声检测胎儿颈项透明层厚度在产前筛查中的应用价值·····	刘海燕 曹福志 于清霞等	(86)
1095例唇腭裂患者血象临床分析·····	张小芳 孙彩霞 张彦青等	(88)
韶关地区低体重早产儿视网膜病筛查3年流行特征及危险因素分析·····	林祥副 张玉香 刘冬俊等	(90)
超声心动图随访胎儿单纯性室间隔缺损宫内及产后自愈情况的研究·····	寿列军 解左平 沈晓燕等	(94)
产前超声诊断右位主动脉弓与染色体异常的研究·····	解左平 金社红 朱亚芳等	(96)
遗传异质性聋哑一家系·····	李卫红 张红梅	(97)
生殖保健与辅助生殖		
机械刺激子宫内膜改善体外受精-胚胎移植结局的meta分析·····	解美婷 徐望明 肖卓妮等	(98)
改良长方案对体外受精-胚胎移植患者累计妊娠率和活产率的回顾性分析·····	韩 艳 邓 星 蔡嘉力等	(102)
染色体多态性对IVF/ICSI-ET胚胎结局与妊娠结局的影响·····	赵 静 吴晓云 朱玉蓉等	(106)
体外受精加精前预处理精子、脱颗粒时机与胚胎质量的相关性研究·····	赵新华 赵克斌 焦旭梅	(109)
抗核抗体在不孕人群中的表达研究·····	王一鹏 李 颖 孙丽梅等	(111)
IVF周期中不同卵巢反应患者结局及影响因素分析·····	邢冠琳 王 芳	(114)
抗苗勒管激素及窦卵泡数对卵巢储备功能的预测评价·····	张秀萍 龙志晶	(116)

(下转扉二)

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 23 Number 7 July 2015

CONTENTS IN BRIEF

Studies on the mutations of exon2,exon3,exon4 in phenylalanine hydroxylase gene in south region of Xinjiang Uighurs	YI Bu-layin, et al. (12)
Correlation analysis between polymorphism of MTHFR and diabetic cardiopathy	CHEN Ping, et al. (14)
A case of α -thalassemia gene carrier with deletion of Y chromosome	ZENG Yan, et al. (16)
The expression and the significance of Fas and Survivin and Ki-67 in placenta villi nutrient cells of patients with early spontaneous abortion	MA Yun-xiu, et al. (20)
The value of MCV, MCH, Hb A2 tested singly or combinedly in screening of thalassemia	PEI Yuan-yuan, et al. (24)
Prenatal cytogenetic diagnosis Study and result analysis in 3240 cases of pregnant women prenatal	ZHAO Jing, et al. (32)
1058 patients of infertility or recurrent miscarriage have been analyzed cytogenetically	BI Jia-xun, et al. (35)
Analysis on peripheral blood chromosome karyotype of 1779 cases in Chongqing area	ZHAO Le-tian, et al. (36)
Chromosomal karyotype and clinical significance in the 1900 infertility patients	MA Shu-fang, et al. (38)
Clinical analysis of 1100 cases in premature labor	ZHANG Xiao-bin, et al. (52)
Exploration on the relationship between glycosylated hemoglobin (HbA1c) and preeclampsia abnormal glucose & lipid metabolism	CHEN Liu-qing, et al. (24)
Shenzhen baoan district pregnancy couple red blood cells lack of glucose-6-phosphate dehydrogenase present situation investigation	FANG Du-zhi, et al. (57)
Analysis of the missed diagnosis of prenatal ultrasonography for the birth defects	SHI Li-li, et al. (75)
Monitoring and analysis of 99150 perineonate birth defects	MA Jing, et al. (77)
1095 cleft lip and palate patients clinical hemogram analysis	ZHANG Xiao-fang, et al. (88)
Mechanical stimulation of endometrial improve the outcome of in vitro fertilization and embryo transplantation: a Meta-analysis	XIE Mei-ting, et al. (98)
A retrospective analysis of prolonged pituitary down-regulation with gonadotropin-releasing hormone agonist improve the cumulative pregnancy rate and the live-birth rate in in vitro fertilization treatment	HAN Yan, et al. (102)
Effect of chromosome polymorphism on fertilization and pregnancy in IVF/ICSI-ET clinic	ZHAO Jing, et al. (106)
Correlation analysis of pretreating semen before insemination and degeneration time on embryo quality in IVF-ET	ZHAO Xin-hua, et al. (109)

(上接扉一)

儿童保健与遗传性疾病

海口地区0~12岁儿童维生素D水平调查研究	庞海云 马志超 付 姣等 (118)
综述与资料	
非综合征性唇腭裂的研究进展	张小芳 要跟东 李守霞 (121)
产前应激的免疫细胞学研究进展	李杏杏 (125)
Meigs综合征的诊断与治疗	王 棋 李佩玲 (126)

封四图版说明:

王一鹏, 等. 抗核抗体在不孕人群中的表达研究

(正文见第 111 页)

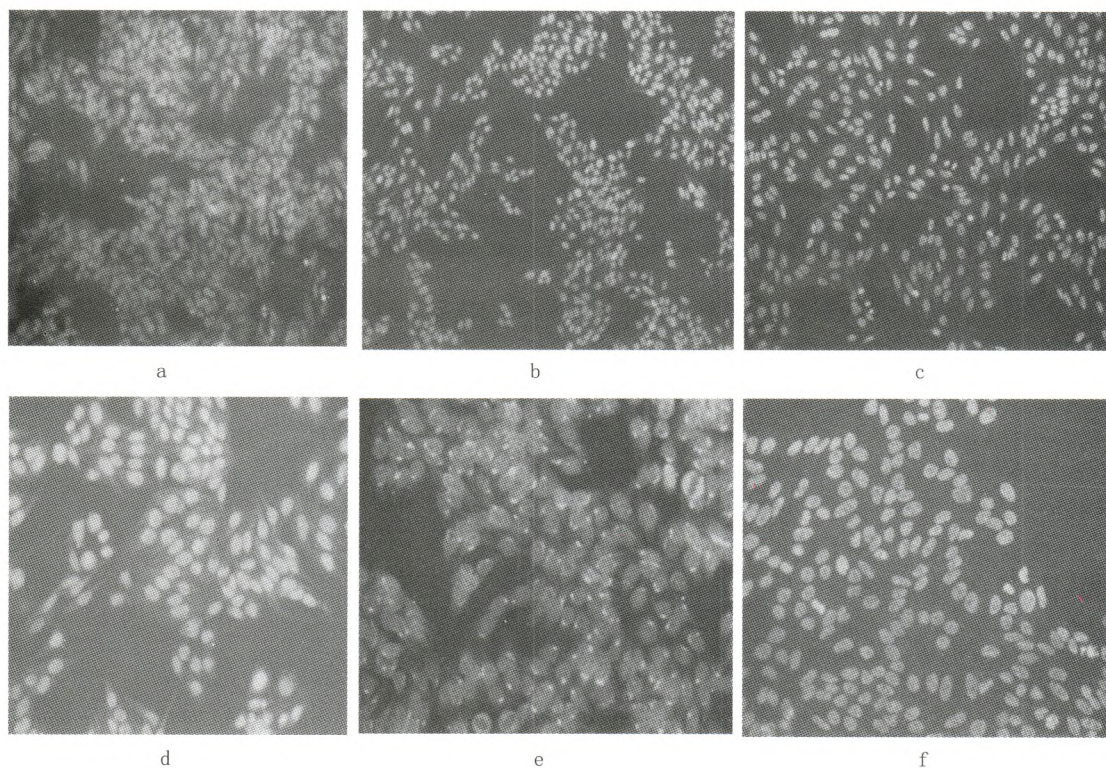


图1 荧光显微镜下检测抗核抗体

a, ANA阴性 ($\times 200$) b-c, ANA阳性 ($\times 200$) d-f, ANA阳性 ($\times 400$)

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7月25日

定价: 15.00元