

中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

目次

专论

- miRNA与妇科肿瘤的研究进展..... 付博达 原继荣 周宇 (1)
- 微小RNA在卵巢早衰中的研究进展..... 王晶 洪黎明 杨晓葵 (4)
- 多囊卵巢综合征相关基因多态性研究进展..... 张帆 韦继红 (6)

分子遗传学与生化遗传学

- 应用高通量测序的染色体组拷贝数分析技术分析先天性心脏病胎儿基因组拷贝数变异
..... 蔡莉蓉 戚红 杨锴等 (9)
- 基因测序技术在早期自然流产病因诊断中的应用研究..... 张玲 邱玥莹 梅俊等 (12)
- MTHFR基因(C677T和A1298C)多态性对初产妇合并子痫前期的影响..... 岳红云 雒雪 黄娟娟等 (14)
- 先天性甲状腺功能减退症患儿FOXO1基因突变研究..... 陈倩 卢洪涛 臧玉翠等 (18)
- 四川攀枝花地区非综合征性耳聋患者常见耳聋基因突变分析..... 戴林桐 卿丽华 孙丹洋等 (21)
- CisAB₀₁-A₁₀₂血型分子遗传分析及其红细胞抗原表达..... 孙春霞 邓刚 贺云蕾等 (24)
- 广西汉族人群与壮族人群中耳聋易感基因基因型频率的对比..... 阮滨 (27)
- 西北五省区苯丙酮尿症患者苯丙氨酸羟化酶基因外显子12突变分析..... 何江 杨曦 王瑞等 (29)
- MMP-2、MMP-9和VEGF在子宫内膜异位症中的表达及其意义..... 喻长法 叶丽君 段达荣等 (34)
- CD13的表达水平与骨肉瘤患者的临床病理特征的相关性研究..... 周峰 (36)
- 广西北部湾地区人群中地中海贫血基因突变分析..... 庞婉容 龙驹 叶学和等 (39)
- 雌性骨髓干细胞向stra8+及FSHR+细胞分化的初步研究..... 米美玲 邹挺 杨蓓等 (43)
- 广西不孕症妇女 α 和 β 地中海贫血的基因型鉴定..... 林慧 段金良 (47)

2016 年

ISSN 1006-9534

第 24 卷 第 1 期



9 771006 953058

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

- miRNA与妇科肿瘤的研究进展..... 付博达 原继荣 周宇 (1)
 微小RNA在卵巢早衰中的研究进展..... 王晶 洪黎明 杨晓葵 (4)
 多囊卵巢综合征相关基因多态性研究进展..... 张帆 韦继红 (6)

分子遗传学与生化遗传学

- 应用高通量测序的染色体组拷贝数分析技术分析先天性心脏病胎儿基因组拷贝数变异
 蔡莉蓉 戚红 杨锴等 (9)
 基因测序技术在早期自然流产病因诊断中的应用研究..... 张玲 邱玥莹 梅俊等 (12)
 MTHFR基因(C677T和A1298C)多态性对初产妇合并子痫前期的影响..... 岳红云 雒雪 黄娟娟等 (14)
 先天性甲状腺功能减退症患儿FOXE1基因突变研究..... 陈倩 卢洪涛 臧玉翠等 (18)
 四川攀枝花地区非综合征性耳聋患者常见耳聋基因突变分析..... 戴林桐 卿丽华 孙丹洋等 (21)
 CisAB₀₁-A₁₀₂血型分子遗传分析及其红细胞抗原表达..... 孙春霞 邓刚 贺云蕾等 (24)
 广西汉族人群与壮族人群中耳聋易感基因基因型频率的对比..... 阮滨 (27)
 西北五省区苯丙酮尿症患者苯丙氨酸羟化酶基因外显子12突变分析..... 何江 杨曦 王瑞等 (29)
 MMP-2、MMP-9和VEGF在子宫内膜异位症中的表达及其意义..... 喻长法 叶丽君 段达荣等 (34)
 CD13的表达水平与骨肉瘤患者的临床病理特征的相关性研究..... 周峰 (36)
 广西北部湾地区人群中地中海贫血基因突变分析..... 庞婉容 龙驹 叶学和等 (39)
 雌性骨髓干细胞向stra8+及FSHR+细胞分化的初步研究..... 米美玲 邹挺 杨蓓等 (43)
 广西不孕症妇女 α 和 β 地中海贫血的基因型鉴定..... 林慧 段金良 (47)

2016 年

ISSN 1006-9534

第 24 卷 第 1 期



9 771006 953058

国家卫生和计划生育委员会主管

孕母高剂量叶酸摄入与MTHFR 基因C677T多态性对子代单纯性尿道下裂的发病风险研究

王智慧 吕杰强 唐少华 (49)

细胞遗传学与染色体疾病

大规模平行测序技术在产前无创检测胎儿染色体异常中的临床应用	林洋洋	徐婉芳	刘彦慧等	(52)
荧光原位杂交技术与染色体核型分析在产前诊断中的应用	司艳梅	杨树法	王 昕等	(55)
荧光原位杂交快速检测羊水胎儿染色体非整倍体	赵 霞	彭园园	常立甲等	(57)
钦州地区1025例高龄孕妇羊水染色体核型分析	叶海明	林桂先	张丽梅等	(59)
214例孕早期流产患者绒毛细胞培养及其遗传学分析	裘 娟	刘 群	李 晶等	(61)
不同诊断指征的羊水细胞遗传学分析			刘建生	(64)
13 741例孕中期孕妇产前筛查与诊断分析	李东明	周晖登	黄 战等	(66)
产前BACs-on-Beads技术对一例7q11.2重复综合征的产前诊断	徐夏苑	金克勤	余宏盛	(68)
4p部分单体综合征一例报道	吴素静	李晓敬	吕红艳	(70)
平衡易位型Klinefelter综合征一例报道	唐 瑜	马明仁	昌业伟	(71)
Tunner综合征并垂体微腺瘤一例		刘引霞	陈少枫	(72)

孕期、围产期保健与优生

不明原因女性不孕患者子宫内膜组织CD68/CD163巨噬细胞表达变化和临床意义			朱小红	(74)
复发性流产患者叶酸代谢水平及叶酸干预对妊娠的影响研究	熊 雯	谢 聪	黄 娟等	(77)
脯氨酸胺酶在多囊卵巢综合征中的作用研究		姚 超	陈 艳	(81)
补充黄体酮对低孕酮水平早期妊娠结局的影响		许艳平	贾小文	(83)
巢湖地区5028例孕早期妇女TORCH感染回顾性分析	陶 芳	陈 博	秦文燕	(85)
胎儿右心室发育不良的产前超声诊断价值	谢乐燕	解左平	金社红等	(87)

新生儿保健与优生

潮州地区7293例新生儿 α -地中海贫血筛查分析	陈宜升	蔡桂花	孙玉红等	(88)
衡阳地区2009年-2014年新生儿疾病筛查回顾与分析	聂星辉	罗洪略	李 梅等	(89)
妊娠合并甲状腺功能减退和亚临床甲状腺功能减退与新生儿甲减的关系			张鑫越	(90)
鄂州地区58例新生儿听力筛查复筛未召回原因分析及对策	湛红英	李 伟	周银清	(92)
95例足月儿气胸的相关高危因素分析	黄 斌	彭小明	颜卫群等	(93)

出生缺陷与先天畸形

胎儿侧脑室形态异常的MRI表现与分析	张保隆	孙积宁	于清霞等	(96)
二维超声与四维超声联合应用于产前胎儿筛查的临床研究		李 宁	李 岩	(98)
氨基糖苷类药物性耳聋的FMCA临床检测及预防	高 慧	刘晶晶	沈姗姗等	(101)
广西唇腭裂流行病学现状调查分析	张宇星	丘小霞	韦 萍等	(104)
规范性产前超声检查在基层医院的应用价值			付 颖	(106)
胎传梅毒致继发性先天性肾病综合征一例并文献复习	郑文莉	徐春霞	白彬彬等	(108)
新生儿先天性结核病误诊原因分析及文献复习	徐 忠	黄 忱	肖传絮等	(111)
产前超声筛查诊断室间隔完整-肺动脉闭锁的临床价值	田莹莹	解左平	金社红等	(113)

生殖保健与辅助生殖

不同超排方案对EMT患者卵泡液中VEGF水平及其助孕结局的影响	许浩丽	杨桂艳	曾伟荣等	(114)
玻璃化冷冻法和程序化冷冻法对人卵裂期胚胎冷冻复苏效果及临床结局的比较	郑 群	程兆俊	邹立波等	(118)
361例男性不育患者沙眼衣原体感染的检测分析		俞信忠	吴满武	(120)

儿童保健与遗传性疾病

奥卡西平治疗伴中央颞区棘波的儿童良性癫痫注意网络变化研究	沈丽伟	杨 斌	汪晓翠等	(121)
超声骨密度在儿童保健科的应用分析			黎 燕	(125)
儿童Budd-Chiari综合征一例报告及文献复习	黄 忱	林蕊艳	陈国英	(127)

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 24 Number 1 January 2016

CONTENTS IN BRIEF

Application of copy number variation analysis based on massively parallel sequencing in fetal congenital heart defects	CAI Li-rong, et al. (9)
Study on the application of gene sequencing technology in the early etiological diagnosis of spontaneous abortion	ZHANG Ling, et al. (12)
The effect of polymorphisms of the methylenetetrahydrofolate reductase gene (C677T and A1298C) on nulliparous women complicated with preeclampsia	YUE Hong-Yun, et al. (14)
A study of FOXE1 mutation in patients with congenital hypothyroidism with dysgenesis	CHEN Qian, et al. (18)
The mutation analysis of deafness genes in nonsyndromic deafness patients in Panzhihua	DAI Lin-tong, et al. (21)
Molecular genetic analysis and the expression of erythrocyte antigen of a Cis AB ₀₁ /A ₁₀₂ genotype	SUN Chun-xia, et al. (24)
Analysis on the deafness predisposing genes in the People of the Zhuang nationality and the Han nationality in Guangxi	RUAN Bin. (27)
Mutation analysis in exon 12 of the PAH gene in phenylketonuria patients of Northwest China	HE Jiang, et al. (29)
The expression and significances of MMP-2, MMP-9 and VEGF in patients with endometriosis	YU Chang-fa, et al. (34)
Correlation between the expression level of CD13 and clinical pathological characteristics of patients with osteosarcoma	ZHOU Feng. (36)
The analysis on the thalassemia alleles of the Beibu Gulf district in Guangxi	PANG Wan-rong, et al. (39)
The preliminary research of the femal bone marrow stem cells differentiate into stra8+ cells and FSHR ⁺ cells	MI Mei-ling, et al. (43)
Application of noninvasive prenatal testing based on massively parallel sequencing for the detection of chromosomal abnormality	LIN Yang-yang, et al. (52)
Application of fluorescence in situ hybridization and chromosome karyotype analysis in prenatal diagnosis	SI Yan-mei, et al. (55)
To assess the value of the FISH for detectims chromosome aneuploidies in amniotic fluid cells	ZHAO Xia, et al. (57)
Unknown cause female infertility patients with endometrial tissue CD68 / CD163 macrophages expression changes and clinical significance	ZHU Xiao-hong. (74)
Combined with hypothyroidism and subclinical thyroid function in pregnancy and neonatal hypothyroidism	ZHANG Xin-yue. (90)
MRI findings and analysis of lateral ventricle morphological abnormalities in fetus	ZHANG Bao-long, et al. (96)
Investigating the follicular fluid levels of vascular endothelial growth factor (VEGF) and its influence to pregnant outcome to different controled ovarian hyperstimulation(COH) of EMT patients	XU Hao-li, et al. (114)
Oxcarbazepine monotherapy in benign childhood epilepsy with centropetemporal spikes: A clinical and Attention networks evaluation	SHEN Li-wei, et al. (121)

(上接扉一)

综述与资料

新型纳米载药系统及在癫痫中的应用	程学华 郝艳秋 (129)
儿童慢性复发性脑囊虫病诊治新进展	张 静 郝艳秋 (131)

封四图版说明:

张保隆, 等. 胎儿侧脑室形态异常的 MRI 表现与分析

(正文见第 96 页)

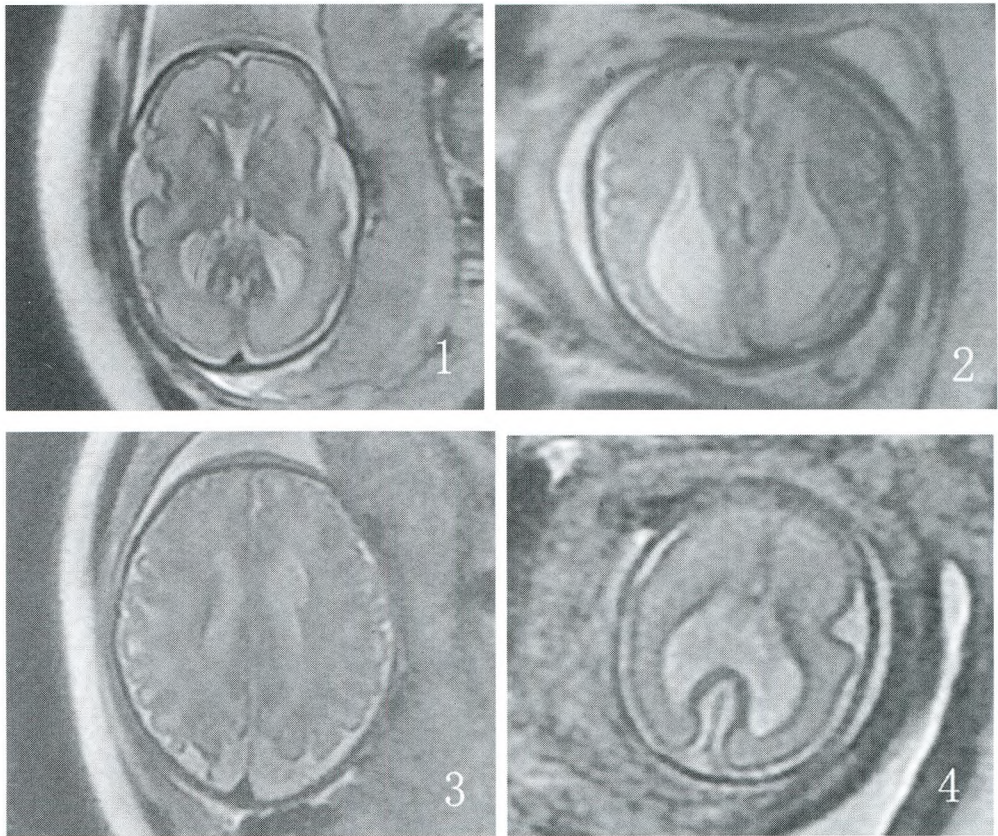


图1 单纯性轻度脑室增宽 孕32周胎儿 MRI示一侧脑室三角区轻度增宽,宽约1.2cm,侧脑室仍保持原大体轮廓,中线结构未见异常改变
图2 胼胝体发育不全 孕33周胎儿 MRI示双侧脑室平行分离,并呈泪滴状增宽
图3 脑穿通畸形及脑室旁软化 孕34周胎儿 MRI示一侧脑室体前部局部呈囊状增宽,宽约1.7cm,对侧脑室体前部亦局部轻度膨隆,宽约0.7cm,经产后5月龄复查证实前者为脑穿通畸形,后者为脑室旁小软化灶
图4 透明隔缺如 孕24周胎儿 MRI示双侧脑室体部融合并对称性稍宽,宽约1.2cm

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 2016年1月25日