

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

热烈庆祝中华人民共和国成立67周年

## 目 次

### 专论

- PI3K/Akt通路与神经管发育的研究进展 ..... 安彦新 王建华 钟儒刚 ( 1 )  
前蛋白转化酶枯草溶菌素9单克隆抗体与脂调节相关研究进展 ..... 杨春 徐军 梁有峰 ( 4 )  
代谢组学在预测胚胎发育潜能中的研究进展 ..... 宋蕊 王树玉 ( 7 )  
NIPT用于胎儿染色体微缺失/微重复检测的进展 ..... 郭可欣 杨丽 邓涛等 ( 10 )

### 分子遗传学与生化遗传学

- 初步探索贵州部分少数民族遗传性痉挛性截瘫Spastin基因诊断策略 ..... 庄俊鸿 徐坚 李小丽 ( 13 )  
111例新疆柯尔克孜族乙型肝炎患者HBV基因分型与基因变异的分析 ..... 杨柳 王瑞 余伍忠等 ( 17 )  
PowerPlex®Fusion Kit 24个STRs在河南汉族人群中的遗传多态性研究 ..... 康冰 何森 廖世秀等 ( 21 )  
应用微阵列一比较基因组杂交检测复发性流产的原因 ..... 娄超 王晓斌 王林等 ( 24 )  
BACs-on-Beads技术对五例微缺失/微重复综合征的产前诊断 ..... 李春艳 燕凤 黎昱等 ( 27 )  
MTHFR基因与中国女性复发性流产的关系及地域分布特点 ..... 郭兴萍 邢慧琴 李艳梅等 ( 29 )  
单核苷酸多态性基因芯片技术在早期自然流产中的应用 ..... 余宏盛 郭红 ( 32 )  
湖南地区α地中海贫血基因突变研究 ..... 刘沁 胡浩 贾政军等 ( 34 )  
耳聋基因携带者的子代遗传性 ..... 韩瑞钰 马婧 张香改等 ( 35 )  
一例SMN1基因型疑为“2+0”型脊肌萎缩症家系的确认 ..... 黄色新 高选 邹洋等 ( 37 )

ISSN 1006-9534

10>



9 771006 953058

2016 年

第 24 卷 第 10 期

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

热烈庆祝中华人民共和国成立67周年

## 目 次

### 专论

- PI3K/Akt通路与神经管发育的研究进展 ..... 安彦新 王建华 钟儒刚 ( 1 )  
前蛋白转化酶枯草溶菌素9单克隆抗体与脂调节相关研究进展 ..... 杨春 徐军 梁有峰 ( 4 )  
代谢组学在预测胚胎发育潜能中的研究进展 ..... 宋蕊 王树玉 ( 7 )  
NIPT用于胎儿染色体微缺失/微重复检测的进展 ..... 郭可欣 杨丽 邓涛等 ( 10 )

### 分子遗传学与生化遗传学

- 初步探索贵州部分少数民族遗传性痉挛性截瘫Spastin基因诊断策略 ..... 庄俊鸿 徐坚 李小丽 ( 13 )  
111例新疆柯尔克孜族乙型肝炎患者HBV基因分型与基因变异的分析 ..... 杨柳 王瑞 余伍忠等 ( 17 )  
PowerPlex®Fusion Kit 24个STRs在河南汉族人群中的遗传多态性研究 ..... 康冰 何森 廖世秀等 ( 21 )  
应用微阵列一比较基因组杂交检测复发性流产的原因 ..... 娄超 王晓斌 王林等 ( 24 )  
BACs-on-Beads技术对五例微缺失/微重复综合征的产前诊断 ..... 李春艳 燕凤 黎昱等 ( 27 )  
MTHFR基因与中国女性复发性流产的关系及地域分布特点 ..... 郭兴萍 邢慧琴 李艳梅等 ( 29 )  
单核苷酸多态性基因芯片技术在早期自然流产中的应用 ..... 余宏盛 郭红 ( 32 )  
湖南地区α地中海贫血基因突变研究 ..... 刘沁 胡浩 贾政军等 ( 34 )  
耳聋基因携带者的子代遗传性 ..... 韩瑞钰 马婧 张香改等 ( 35 )  
一例SMN1基因型疑为“2+0”型脊肌萎缩症家系的确认 ..... 黄色新 高选 邹洋等 ( 37 )

ISSN 1006-9534

10>



9 771006 953058

2016 年

第 24 卷 第 10 期

## 细胞遗传学与染色体疾病

- 新一代片段分析技术检测胎儿染色体异常 ..... 毛倩倩 徐冰 王晴晴等 (40)  
FISH技术在检测自然流产绒毛染色体异常中的应用研究 ..... 蒲育栋 苏焕厚 曹金如等 (44)  
用荧光原位杂交和核型分析技术对200例羊水标本的产前诊断 ..... 周军 (46)  
宜昌地区427例高危孕妇羊水细胞染色体核型结果分析 ..... 张庆勇 付爱红 (48)  
6389例孕中期高危孕妇胎儿染色体核型产前诊断结果分析 ..... 古丽娜孜·米吉提 丁娟 丁桂凤等 (50)  
536对反复自然流产夫妇的染色体核型分析 ..... 夏蓓 郑杰梅 刘之英等 (53)  
绒毛膜性质对双胎早期唐氏征筛查的影响 ..... 唐华 周莹 唐汪澜等 (56)  
产前诊断109例胎儿染色体异常及妊娠结局相关分析 ..... 谷爱伟 李莉 魏新亭等 (59)  
太原地区10916例孕中期血清学筛查结果分析 ..... 张月莲 郑梅玲 李洁等 (61)  
达州地区258例放射工作人员外周血淋巴细胞微核率分析 ..... 崔吉茂 冯雷 李尚琴 (63)  
95例21三体综合征产前诊断结果分析 ..... 张闻 钱霞 梅瑾 (65)

## 孕期、围产期保健与优生

- 胚胎停育者绒毛和蜕膜组织中MMP-9、TIMP-3的表达及意义 ..... 刘燕飞 刘亚飞 王娟 (67)  
新疆维吾尔族妊娠期妇女25-羟维生素D水平的初步研究 ..... 姑丽尼格尔·库来西 卡米拉·吐尔逊江 吐尔逊江·买买提明 (69)  
孕中期母血清学对出生缺陷的产前筛查及影响因素的研究 ..... 于俊娜 李伟 张燕等 (71)  
子宫内膜异位症患者MMP-2、MMP-9及其组织抑制因子的表达 ..... 潘孝勇 刘倩如 郭美丽等 (73)  
无创产前基因检测在产前筛查和诊断中的应用探讨 ..... 王莉芬 (75)  
肥胖和被动吸烟与子痫前期关系的临床研究 ..... 赵芳 张玉洲 (77)  
产前筛查染色体异常胎儿相关资料回顾性分析 ..... 荆春丽 韩璐 张鹏等 (80)

## 新生儿保健与优生

- 新疆南疆地区2013年~2015年新生儿疾病筛查血片质量情况分析 ..... 王慧琴 唐红 吴卫东 (83)  
桂林地区新生儿高苯丙氨酸血症静脉血片筛查Phe实验切值建立 ..... 邓俊耀 蒙娟 胡卫等 (85)  
3583例早产儿视网膜病变的筛查临床分析 ..... 熊永强 童林利 吕月娥等 (88)  
新生儿原发性肉碱缺乏症一例 ..... 沈玉燕 黎剑 肖刚等 (90)

## 出生缺陷与先天畸形

- 乌鲁木齐市2011年~2015年出生缺陷情况分析 ..... 李芳 丁娟 (91)  
宁海县2005年~2014年围产儿出生缺陷监测分析 ..... 葛丽亚 陈亚红 (93)  
弥散加权成像在孕中晚期胎儿脑发育中的应用价值研究 ..... 朱大林 吴菊 冯帆等 (95)  
彩超筛查胎儿先天性心脏病的临床价值分析 ..... 黄梅 熊瑜 (97)

## 生殖保健与辅助生殖

- 冻融周期胚胎移植时间对临床妊娠率的影响 ..... 张军 余兰 王树玉等 (99)  
未成熟卵母细胞体外培养治疗多囊卵巢综合征不孕症的临床研究 ..... 周国萍 秦似龙 徐野等 (101)  
利用玻璃化冷冻技术复苏囊胚移植的临床应用 ..... 周国萍 徐野 成彦彬等 (103)  
玻璃化冷冻人不同发育时期的胚胎对其发育潜能的影响 ..... 李澎涛 王娜 (104)  
卵裂期与囊胚期胚胎移植异位妊娠率的比较 ..... 罗婷 唐永梅 韦立红等 (106)  
模拟高原缺氧环境对大鼠生殖细胞凋亡的影响 ..... 马子龙 张玉沛 周瑾等 (108)  
卵泡期高孕激素状态下促排卵对改善卵巢储备功能低下患者IVF结局的临床研究 ..... 张楚 朱彤 严为巧等 (111)  
卵母细胞形态学特性对卵胞浆内单精子注射技术结局的影响 ..... 池霖生 马文敏 黄建洲等 (115)  
518个周期夫精宫腔内人工授精妊娠率的影响因素分析 ..... 龚衍 李运星 曾玖芝等 (118)  
经皮穴位电刺激在卵巢低反应患者取卵术中镇痛效果观察 ..... 兰永连 李颖 周丽颖等 (120)  
重症少弱精子症与IVF妊娠结局的关系 ..... 胡一珍 高媛 郑波等 (123)

## 儿童保健与遗传性疾病

- 儿童传染性单核细胞增多症临床特点分析 ..... 张晓芳 符佳 李亚绒等 (125)  
(下转扉二)

---

**CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY**  
Volume 24 Number 10 October 2016

---

**CONTENTS IN BRIEF**

The research progress of PI3K/Akt pathway and neural tube development .....	AN Yan-xin, et al. (1)
Preliminarily explore spastin gene diagnostic strategy in part of Guizhou's minorities with hereditary spastic paraplegia .....	ZHUANG Jun-hong, et al. (13)
The analysis of HBV genotype distribution and mutation of 111 cases of Kirgiz hepatitis B patients in Xinjiang .....	YANG Liu, et al. (17)
Detect the reason of recurrent abortion by microarray comparative genomic hybridization .....	LOU Chao, et al. (24)
The relation between the MTHFR gene and recurrent spontaneous abortion, and to analyze the regional distribution .....	GUO Xing-ping, et al. (29)
Application of single nucleotide polymorphism (SNP) gene array chip in spontaneous abortion .....	YU Hong-sheng, et al. (32)
Mutation analysis and prenatal diagnosis of GJB2 gene in a family with deafness .....	HAN Rui-yu, et al. (35)
Fetus chromosomal abnormality detected by AFA technology .....	MAO Qian-qian, et al. (40)
Application of fluorescence in situ hybridization in detecting chromosomal abnormalities of spontaneous abortion .....	PU Yu-dong, et al. (44)
Prenatal diagnosis of fetal chromosomal karyotype in 6389 cases of high-risk pregnant women in the second trimester of pregnancy .....	Glinazi • Mijiti, et al. (50)
Dried blood spot quality of neonatal screening in south region of Xinjiang from 2013 to 2015 .....	WANG Hui-qin, et al. (83)
Analysis of birth defects in Urumqi during 2011 to 2015 .....	LI Fang, et al. (91)
Value of diffusion weighted imaging applications in middle and late pregnancy fetal brain development .....	ZHU Da-lin, et al. (95)
Influence of the day of frozen-thawed embryo transfer in menstrual cycle on clinical pregnancy rate .....	ZHANG Jun, et al. (99)
Outcome of patients with polycystic ovary syndrome treated by in vitro maturation and in vitro fertilization-embryo transfer .....	ZHOU Guo-ping, et al. (101)
Effects of simulated altitude hypoxia on the apoptosis of germ cells in rat .....	MA Zi-long, et al. (108)
Progestinprimed ovarian stimulation protocol in women with poor ovarian reserve undergone IVF/ICSI programmes .....	ZHANG Chu, et al. (111)
Analysis of the influencing factors on the pregnancy rate in 581 intrauterine insemination cycles with husband's sperm .....	GONG Yan, et al. (118)

---

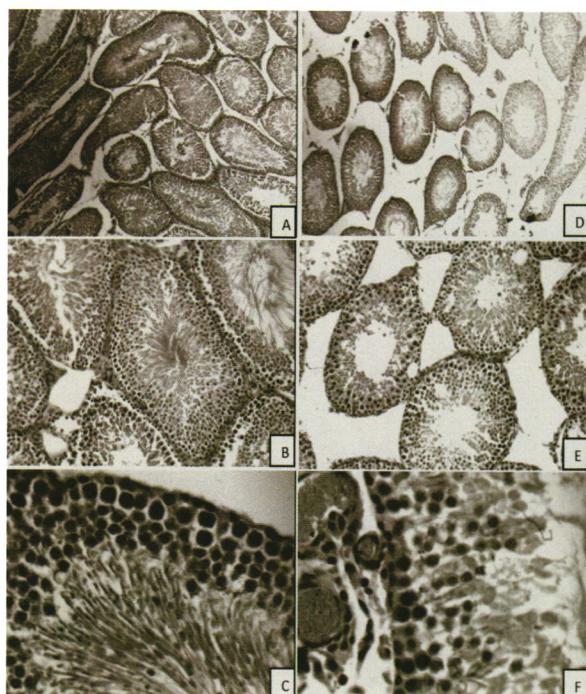
(上接扉一)

自贡地区儿童地中海贫血基线调查情况分析.....	罗红艳 张 良 杨 杰等 (127)
综述与资料	
多囊卵巢综合征 (PCOS) 患者子宫内膜容受性的研究进展 .....	于彩虹 刘梅梅 李肖肖等 (131)
Lynch综合征相关子宫内膜癌的新进展 .....	于 跃 原继荣 (134)
儿童心理测验方法的介绍和发展.....	黎 燕 (137)

**封四图版说明：**

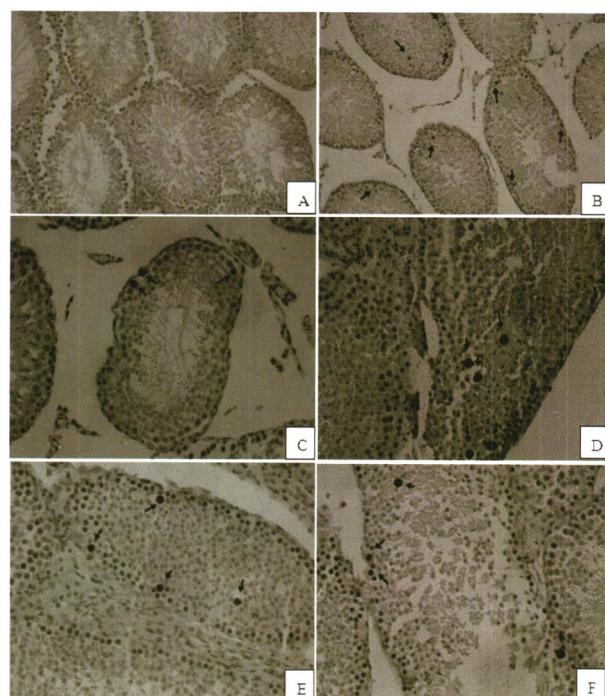
马子龙，等. 模拟高原缺氧环境对大鼠生殖细胞凋亡的影响

(正文见第 108 页)



图A、B、C常氧对照组睾丸组织病理切片 (A: 40X; B: 100X; C: 400X); 图D、E、F 低压低氧组 (D: 40X; E: 100X; F: 400X)

图1 SD大鼠HE染色结果



图A常氧对照组睾丸生殖细胞凋亡 (TUNEL法 40X); 图B、C、D、E、F 低压低氧组 (TUNEL法 B: 40X; C: 100X; D、E、F: 400X)

图2 SD大鼠凋亡染色结果

**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10月25日

定价：15.00元