

# 中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

## 目次

### 专论

- 长链非编码RNA (LncRNA) 的研究进展 ..... 张玲 秦春霞 林琳 (1)
- 重金属与胚胎停育相关性研究进展 ..... 王晓明 孙振高 杨毅等 (5)
- 先天性心脏病筛查管理模式探讨 ..... 张婷婷 王文媛 (8)
- 新疆地区先天性疾病研究进展 ..... 戴世登 钟莹 周毅等 (10)
- Catenin的研究新进展 ..... 李萌萌 蒋晓琦 张秀娟 (13)

### 分子遗传学与生化遗传学

- 广东五邑地区地中海贫血 $\alpha$ 点突变(CS/QS/WS)的分布情况及红细胞相关参数的临床特点  
..... 李秀娟 陈卫光 牛映红等 (14)
- 西安地区孕期妇女耳聋基因筛查及干预耳聋基因出生缺陷 ..... 娄超 王晓斌 王林等 (17)
- 遗传性耳聋基因芯片检测方法的建立 ..... 李维 王以婷 刘丽益等 (20)
- 典型AD型高血压家系的临床及遗传学特征分析 ..... 李承威 史嘉翊 董默等 (24)
- 氯化锂对缺氧后神经干细胞磷酸化GSK-3 $\beta$ 蛋白表达的影响 ..... 陈长春 周勤 闫燕等 (27)

### 细胞遗传学与染色体疾病

- 无创产前DNA检测胎儿染色体非整倍体的临床应用分析 ..... 王杰 董弘 冀云鹏等 (30)
- 无创DNA产前检测与羊水诊断结果的对比分析 ..... 郑芸芸 万陕宁 党颖慧等 (33)
- 934例孕妇无创DNA产前检测结果分析 ..... 高明雅 赵柏丽 王亚男 (36)
- 孕早期测量NT厚度与孕中期母体血清AFP和free- $\beta$ -HCG检测在筛查唐氏综合征中的意义  
和作用分析 ..... 张闻 (39)

ISSN 1006-9534

2016年

第24卷 第11期



# 中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

## 目次

### 专论

- 长链非编码RNA (LncRNA) 的研究进展 ..... 张玲 秦春霞 林琳 (1)
- 重金属与胚胎停育相关性研究进展 ..... 王晓明 孙振高 杨毅等 (5)
- 先天性心脏病筛查管理模式探讨 ..... 张婷婷 王文媛 (8)
- 新疆地区先天性疾病研究进展 ..... 戴世登 钟莹 周毅等 (10)
- Catenin的研究新进展 ..... 李萌萌 蒋晓琦 张秀娟 (13)

### 分子遗传学与生化遗传学

- 广东五邑地区地中海贫血 $\alpha$ 点突变(CS/QS/WS)的分布情况及红细胞相关参数的临床特点  
..... 李秀娟 陈卫光 牛映红等 (14)
- 西安地区孕期妇女耳聋基因筛查及干预耳聋基因出生缺陷 ..... 娄超 王晓斌 王林等 (17)
- 遗传性耳聋基因芯片检测方法的建立 ..... 李维 王以婷 刘丽益等 (20)
- 典型AD型高血压家系的临床及遗传学特征分析 ..... 李承威 史嘉翊 董默等 (24)
- 氯化锂对缺氧后神经干细胞磷酸化GSK-3 $\beta$ 蛋白表达的影响 ..... 陈长春 周勤 闫燕等 (27)

### 细胞遗传学与染色体疾病

- 无创产前DNA检测胎儿染色体非整倍体的临床应用分析 ..... 王杰 董弘 冀云鹏等 (30)
- 无创DNA产前检测与羊水诊断结果的对比分析 ..... 郑芸芸 万陕宁 党颖慧等 (33)
- 934例孕妇无创DNA产前检测结果分析 ..... 高明雅 赵柏丽 王亚男 (36)
- 孕早期测量NT厚度与孕中期母体血清AFP和free- $\beta$ -HCG检测在筛查唐氏综合征中的意义  
和作用分析 ..... 张闻 (39)

ISSN 1006-9534

2016年

第24卷 第11期



40例世界首报外周血染色体异常核型的遗传学分析及其临床研究·····	何思	王华	周玉春等 (41)
7915例羊水细胞染色体核型分析及产前诊断策略·····	郑安舜	尹婷	周保成等 (43)
32 097例孕中期血清学筛查胎儿先天异常结果分析·····	王莉芬	张建宏	(46)
358例不育患者Y染色体微缺失分析·····	燕凤	徐盈	徐慧等 (49)
石家庄地区不孕不育相关染色体分析·····	祝岩波	连伟光	张文昊等 (51)
103例唐氏综合征产前诊断的临床分析·····	马涛	岳军	谢兰 (53)
宁夏地区2424例羊水细胞染色体核型分析·····	马海霞	康银兰	李莉等 (55)
1837例不同指征产前诊断羊水细胞染色体核型分析·····	刘洁	左娟	朱瑾等 (57)
1635例羊水细胞染色体核型分析及高危因素分析·····	顾水琴	张卫华	金玉霞 (60)
150例无精子症患者的染色体核型分析·····	郑文婷	尹志军	陆小琴等 (62)
478例高龄孕妇的产前细胞遗传学诊断价值分析·····	熊敏	孙辉	王淑媛等 (64)
<b>孕期、围产期保健与优生</b>			
杭州市萧山区2011~2015年产前筛查状况调查·····	韩建梅	周少敏	汤新华 (66)
NOS、NPY的表达及胎盘细胞凋亡在ICP的研究·····	岳永飞	汪云	刘力华等 (69)
不同孕期抗病毒治疗对高HBV-DNA病毒载量孕妇母婴传播阻断免疫效率的影响·····	黄海燕	王淼	周建华 (72)
孕前BMI和孕期血浆同型半胱氨酸对妊娠高血压疾病的影响·····	易美玲	贾小文	张亮等 (74)
子痫前期患者胎盘组织中Edg2蛋白和mRNA的表达及意义·····	李祥雯	金虹	王志梅 (76)
低出生体质量儿适宜的分娩方式及适时终止妊娠的时机研究分析·····	殷红岩	郭蕊	李婷等 (79)
外周血及蜕膜组织CD4+CD25+调节性T细胞比例与原因不明复发性流产的关系研究·····	殷红岩	李婷	郭蕊等 (82)
妊娠期糖尿病患者胰岛素分泌水平与超敏C反应蛋白的相关性·····	赵宗霞	王治荣	李芬霞等 (85)
孕妇学校与营养指导对孕妇分娩方式的影响·····		王蕾	(87)
子宫角妊娠71例临床分析·····	许金环	李燕	(89)
Galen静脉血管瘤一例·····	赵永存	王多艺	邢斌等 (91)
<b>新生儿保健与优生</b>			
信息化条件下PDCA循环对新生儿筛查质量环节的改进·····	蒋翔	黄永兰	曹晓红等 (92)
MCH联合脐血高浓度Hb溶液电泳对新生儿 $\alpha$ -地中海贫血检出结果的影响分析·····		张玉梅	(94)
新生儿短链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症一例·····	沈玉燕	黎剑	肖刚等 (97)
<b>出生缺陷与先天畸形</b>			
广州地区60例非综合征性耳聋者及部分亲属耳聋基因结果分析·····	江帆	唐盈	陈桂兰等 (98)
黑龙江某聋哑学校103例耳聋患者耳聋基因分析·····	张怡	张蕾	张丽娜 (101)
中孕期胎儿肢体骨骼畸形的超声诊断价值·····		杜成	(103)
<b>生殖保健与辅助生殖</b>			
血清抗苗勒管激素检测40岁以上不孕患者IVF中临床意义的探讨·····	张玲	邱玥莹	梅俊等 (105)
冻融移植周期子宫内膜厚度对临床妊娠率的影响·····	张军	余兰	王树玉等 (107)
冷冻保存时间与解冻后胚胎发育潜能的关系·····	余兰	张军	宋蕊等 (108)
卵子玻璃化冷冻与患者妊娠结局的相关性研究·····	黄建洲	张静雯	马文敏等 (109)
免疫及环境因素对夫精人工授精周期妊娠率的影响·····	徐健英	赵雪燕	王磊等 (111)
不同授精方式胚胎体外发育潜力比较·····	张会娜	刘子霞	范晓明等 (113)
			(下转扉二)



CONTENTS IN BRIEF

The research progress of the correlation between heavy metals and embryo damage ..... WANG Xiao-ming, et al. (5)

Research progress on congenital diseases in Xinjiang ..... DAI Shi-deng, et al. (10)

The distribution situation of alpha-thalassemia point mutation (CS/QS/WS) and the clinical characteristics of the correlation parameter of red cell in Guangdong Wuyi region ..... LI Xiu-juan, et al. (14)

Screening of common deaf genes in pregnant women and women before pregnancy and management of deafness at birth in Xi'an ..... LOU Chao, et al. (17)

Establishment of a gene chip detection method for non-syndromic hearing loss ..... LI Wei, et al. (20)

The effect of lithium chloride on expression of phospho-GSK-3 $\beta$  protein of hypoxic NSCs ..... CHEN Chang-chun, et al. (27)

Study on clinical application of non-invasive prenatal genetic testing for fetal chromosomal aneuploidy ..... WANG Jie, et al. (30)

Comparative analysis of the result between the non-invasive prenatal DNA testing and amniocentesis ..... ZHENG Yun-yun, et al. (33)

To investigate the effect of NT thickness and the maternal serum AFP and free-beta-HCG in the screening of Down's syndrome in the early stage of pregnancy ..... ZHANG Wen. (39)

Clinical analysis of 103 prenatal diagnosis with Down's syndrome ..... MA Tao, et al. (53)

State survey of prenatal screening in Xiaoshan district of Hangzhou city from 2011 to 2015 ..... HAN Jian-mei, et al. (66)

Study of NOS, NPY and apoptosis in placental tissue of ICP ..... YUE Yong-fei, et al. (69)

Effect of antiviral therapy during different periods of pregnancy on the immune efficiency of maternal and infant transmission blocking of high HBV-DNA viral load in pregnant women ..... HUANG Hai-yan, et al. (72)

Deafness Gene Mutations among 60 Patients with Nonsyndromic Hearing Impairment and their first-degree family relatives in Guangzhou ..... JIANG Fan, et al. (98)

Analysis of the deafness gene in 103 deaf patients from deaf-mute school in Heilongjiang ..... ZHANG Yi, et al. (101)

Clinical significance of serum anti-Müllerian hormone detection of IVF in infertile patients over 40 years of age ..... ZHANG Ling, et al. (105)

Influence of endometrial thickness of frozen-thawed embryo transfer on clinical pregnancy rate ..... ZHANG Jun, et al. (107)

---

(上接扉一)

抗苗勒管激素水平在不同卵巢储备功能的女性之间的差异研究 ..... 周青雪 董世雷 张亚培等 (115)

ART单囊胚移植后成功出生的双绒毛膜单卵双胎一例报道 ..... 王真 刘芸 (118)

儿童保健与遗传性疾病

新疆两县市监测5岁以下儿童生长发育与营养状况监测分析 ..... 刘光明 方萍 葛菲等 (120)

综述与资料

多囊卵巢综合征发病机制的影响因子研究 ..... 陈婷婷 傅萍 邢佳等 (122)

儿童铅暴露现状及防治措施进展 ..... 于璐 (126)

LncRNA CCAT1在肿瘤中的研究进展 ..... 王世慧 王红丽 李佩玲 (129)

封四图版说明:

祝岩波,等. 石家庄地区不孕不育相关染色体分析

(正文见第 51 页)



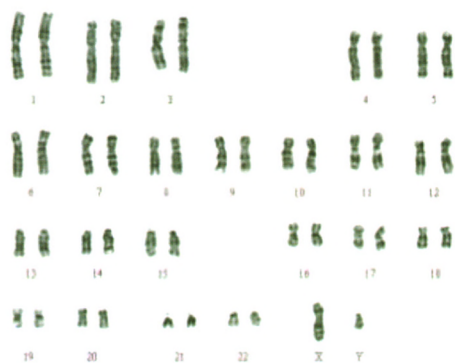
核型分析结果: 47, XYY, t(8q; 9p)9h+

图2 47, XYY综合征



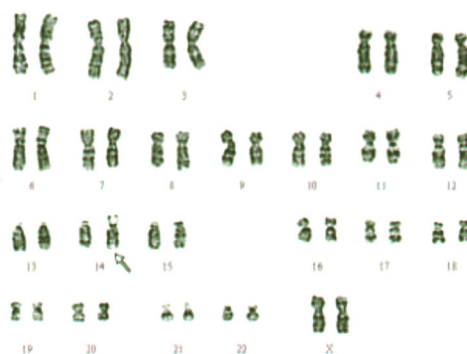
核型分析结果: 46, XY, t(7q; 21q)

图3 平衡易位



核型分析结果: 46, XY (Y < 21)

图4 小Y



核型分析结果: 46, XX (14s+)

图5 随体大

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 2016年11月25日