

中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

目次

专论

- 借力“健康中国”国家战略，鼎力发展优生科学事业..... 左 伥 张咸宁 刘 雯等 (1)
- FGF信号通路与前面部发育研究现状和进展..... 黄 鑫 于晓波 蒋海越等 (3)
- Foxi蛋白对第1、2鳃弓衍生物的发育调节..... 王长琛 于晓波 潘 博 (8)

分子遗传学与生化遗传学

- 多重连接探针扩增技术在病因不明生长发育迟缓/智力低下患儿诊断中的应用..... 姜 楠 俞冬熠 (10)
- 新疆维吾尔族房间隔缺损患者NKX2.5基因突变研究
..... 张为民 拜合提亚尔·克然木 阿不都沙拉木 吐尔逊等 (13)
- 先天性肾上腺皮质增生症CYP21A2基因突变的研究..... 刘英华 杨祖铭 王三南 (17)
- 高分辨溶解曲线分析技术在 β 地中海贫血基因诊断中的应用研究..... 朱文彪 王晶晶 林敏全等 (21)
- 东南亚型HPFH的突变检测及临床特征分析..... 逢 婷 郭仲辉 黄俊杰等 (24)
- 构建携带人Sox2和EGFP基因慢病毒表达载体..... 赵宗霞 李芬霞 王治荣等 (27)
- 大黄素对大鼠肾纤维化肾间质中血小板源性生长因子(PDGF-B)表达的影响及意义
..... 孙 禄 袁迅玲 孙玲娣等 (29)
- 500例自然流产组织的多重连接探针依赖扩增技术结果分析..... 李 庄 隗伏冰 皮自信等 (31)
- 外周血单个核细胞EB病毒负荷的荧光定量PCR检测在评估儿童传染性单核细胞增多症病情中的临床意义
..... 王惠霞 (34)
- MTHFR C677T基因多态性与RSA发生的关系..... 杨君婵 蒋丽江 叶桂娥等 (37)
- 贵州地区2000例地中海贫血基因诊断结果分析与研究..... 朱晓西 (39)
- 一家系6例遗传性多发性骨软骨瘤基因诊断及文献复习..... 宋 立 聂艳艳 石武娟等 (41)

ISSN 1006-9534

2016 年



第 24 卷 第 12 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

- 借力“健康中国”国家战略，鼎力发展优生科学事业..... 左 伥 张咸宁 刘 雯等 (1)
- FGF信号通路与前面部发育研究现状和进展..... 黄 鑫 于晓波 蒋海越等 (3)
- Foxi蛋白对第1、2鳃弓衍生物的发育调节..... 王长琛 于晓波 潘 博 (8)

分子遗传学与生化遗传学

- 多重连接探针扩增技术在病因不明生长发育迟缓/智力低下患儿诊断中的应用..... 姜 楠 俞冬熠 (10)
- 新疆维吾尔族房间隔缺损患者NKX2.5基因突变研究
..... 张为民 拜合提亚尔·克然木 阿不都沙拉木 吐尔逊等 (13)
- 先天性肾上腺皮质增生症CYP21A2基因突变的研究..... 刘英华 杨祖铭 王三南 (17)
- 高分辨溶解曲线分析技术在 β 地中海贫血基因诊断中的应用研究..... 朱文彪 王晶晶 林敏全等 (21)
- 东南亚型HPFH的突变检测及临床特征分析..... 逢 婷 郭仲辉 黄俊杰等 (24)
- 构建携带人Sox2和EGFP基因慢病毒表达载体..... 赵宗霞 李芬霞 王治荣等 (27)
- 大黄素对大鼠肾纤维化肾间质中血小板源性生长因子(PDGF-B)表达的影响及意义
..... 孙 禄 袁迅玲 孙玲娣等 (29)
- 500例自然流产组织的多重连接探针依赖扩增技术结果分析..... 李 庄 隗伏冰 皮自信等 (31)
- 外周血单个核细胞EB病毒负荷的荧光定量PCR检测在评估儿童传染性单核细胞增多症病情中的临床意义
..... 王惠霞 (34)
- MTHFR C677T基因多态性与RSA发生的关系..... 杨君婵 蒋丽江 叶桂娥等 (37)
- 贵州地区2000例地中海贫血基因诊断结果分析与研究..... 朱晓西 (39)
- 一家系6例遗传性多发性骨软骨瘤基因诊断及文献复习..... 宋 立 聂艳艳 石武娟等 (41)

ISSN 1006-9534

2016 年



第 24 卷 第 12 期

国家卫生和计划生育委员会主管

男性不育患者Y染色体微缺失和生殖激素的相关性研究	程 玲	张 玲	蓝惠华等 (45)
子宫内膜癌组织中端粒蛋白TRF1和TRF2的表达及意义	梁春燕	许红雁	刘志玲等 (47)
985例血液学筛查指标阴性个体的地中海贫血基因分析	李红玉	胡兰萍	贺 骏等 (51)
全基因组低覆盖度高通量测序技术检测X染色体部分缺失和重复的卵巢早衰患者一例	金 鑫	张峰婷	胡 月等 (53)

细胞遗传学与染色体疾病

儿童Y染色体的细胞遗传学研究及其临床效应分析	高晓鹏	黄妮娜	苏德成等 (57)
特纳综合征患者Y染色体序列的检测	严 芳	张 智	张 珍等 (60)
38例胎儿羊水染色体核型异常及其父母外周血染色体的临床分析	张丽梅	林桂先	周继禄等 (63)
钦州地区无精子弱精子症患者染色体核型异常和Y染色体微缺失	叶海明	林桂先	(66)
5919例胎儿非整倍体产前筛查结果分析	王亚群	童克婷	孙玉秀等 (69)
丽水地区生长发育门诊465例儿童的染色体核型分析	周美青	武蓉珍	陈东红等 (71)
齐齐哈尔地区753对不良妊娠夫妇染色体核型分析	王秀华	冯华杰	张明龙等 (72)
宜昌地区879例不孕不育及不良孕产史患者细胞遗传学分析	张庆勇	付爱红	(74)
52例唐氏综合征产前超声结果分析	钱 霞	张丽丹	梅 瑾 (77)
染色体罗伯逊易位与女性不良孕产关系探讨	魏 莉	倪 璟	朱红芬 (79)
46,XY,inv (Y) (p11 q11) , inv (9) (p11 q13) 伴男性不育症一例	孙雪梅	芦清霞	蒋露薇等 (81)

孕期、围产期保健与优生

甲状腺功能减退与孕妇不良孕史的相关性研究	陈志英	张 明	孟和宝力高等 (82)
探讨改良羊水原位培养法在产前诊断中的价值	韩叶光	黄海燕	符生苗 (84)
梧州地区产前筛查与产前诊断随访情况分析	廖群英	黄常清	莫 丹 (86)
HBV-DNA定量在慢性乙肝阳性未治疗孕妇妊娠期间的变化意义	倪霜玲		(89)
脐血与母血中矿物元素含量关系及其对幼儿机体发育的影响研究	杜欣莹	张玉梅	(92)
剖宫产术后子宫瘢痕妊娠32例临床分析	胡道琴		(95)

新生儿保健与优生

南京鼓楼医院近三年出生缺陷监测情况及临床分析	杨 玲	高 珊	宋文英 (98)
MCH与MCV辅助脐血高浓度Hb溶液电泳筛查新生儿 α 地中海贫血的临床价值比较	张玉梅		(100)
新生儿疾病筛查中滤纸干血片长期保存的稳定性观察	于 璐	马志军	胡锦春等 (102)
新生儿滤纸干血片HbA的正常参考区间及其诊断 β -珠蛋白生成障碍性贫血的临界值探讨	万志丹	黄 湘	陈敬林等 (105)
潮州地区2015年新生儿G6PD缺乏症筛查结果分析	陈宜升	蔡桂花	黄晖铿 (108)
影响新生儿听力筛查的因素分析和最佳时机探讨	高进良	年婉清	杨 璐等 (109)
丙酸血症一例	沈玉燕	黎 剑	肖 刚 (111)

出生缺陷与先天畸形

2010年-2015年北京市某医院675对双胎出生缺陷分析	张 丽	董彦会	(112)
先天性心脏病患儿外周血Tim-3的表达水平	陈雷平		(114)
孕11~13 ⁺ _w 产前超声筛查胎儿严重心脏畸形的临床价值	王颖金	安培莉	侯小霞等 (117)
广州市病残儿鉴定中孤独症谱系障碍患者的致病相关因素分析	屈艳霞	陈桂兰	左连东等 (120)
胎儿皮肤血管瘤的超声诊断及监测	张大娟	梁 喜	张屹辉等 (122)
产前超声检查应用于92例胎儿透明隔腔诊断的临床价值分析	罗晓婷		(124)
产前超声诊断胎儿左侧桡骨缺如并右侧桡骨部分缺如一例	张红卫	杨建红	孙玲玉 (126)

(下转扉二)

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 24 Number 12 December 2016

CONTENTS IN BRIEF

- The modulation of the Foxi protein on the first and second branchial arches derivatives WANG Chang-chen, et al. (8)
- Application of multiplex ligation dependent probe amplification in the diagnosis of children with unknown etiology
..... JIANG Nan, et al. (10)
- Study of association between NKX2.5 gene mutation and atrial septal defect in Uygur patients in Xinjiang
..... ZHANG Wei-min, et al. (13)
- The research of CYP21A2 mutation with congenital adrenal hyperplasia..... LIU Ying-hua, et al. (17)
- Application of high-resolution melting analysis in genetic diagnosis of β -thalassemia ZHU Wen-biao, et al. (21)
- Genetic research and clinical analysis of Southeast Asian HPFH PANG Ting, et al. (24)
- Construction of A lentiviral expression vector harboring human Sox2 and EGFP genes ZHAO Zong-xia, et al. (27)
- The effect and significance of emodin on expression of tissue inhibitor of platelet derived growth factors-B (PDGF-B)
in rat with renal tubulointer-stitial fibrosis SUN Lu, et al. (29)
- Analysis on the multiplex ligation-dependent probe amplification results of spontaneous abortion tissue in 500 cases
..... LI Zhuang, et al. (31)
- Clinical significance on condition assessment of Epstein-Barr viral load in peripheral blood mononuclear cells
detected by quantitative PCR in children with infectious mononucleosis WANG Hui-xia. (34)
- The relationship between MTHFR C677T gene polymorphism and the occurrence of RSA YANG Jun-chan, et al. (37)
- Cytogenetic study and clinical effect analysis of Y chromosome polymorphisms in male children ... GAO Xiao-peng, et al. (57)
- Thyroid dysfunction associated with adverse pregnancy history CHEN Zhi-ying, et al. (82)
- Monitoring and clinical analysis of birth defects in our hospital nearly three years YANG Ling, et al. (98)
- 675 twins birth defects analysis in one hospital in Beijing between 2010-2015 ZHANG Li, et al. (112)
- Changes of sperm DNA fragmentation before and after processed and it's effects on outcomes of IVF-ET
..... LIU Ya-feng, et al. (127)
- The vertical transmission of Y chromosomal microdeletions from father to son through intracytoplasmic sperm injection
..... FAN Han-gong, et al. (133)
- The pregnancy outcome of epididymal or testicular sperm with ICSI on azoospermia patients LIU Ya-feng, et al. (135)
-

(上接扉一)

生殖保健与辅助生殖

- 精液体外优化对精子DNA以及IVF-ET妊娠结局的影响 刘雅峰 查钱江 高 勇等 (127)
- 子宫内膜异位症对体外受精-胚胎移植治疗临床结果的影响 钟江优 (131)
- Y染色体微缺失患者通过卵胞浆内单精子注射垂直传递 范汉恭 方小武 吴日然等 (133)
- 睾丸精子与附睾精子结合单精子注射治疗无精子症妊娠结局比较..... 刘雅峰 查钱江 高 勇等 (135)
- IVF-ET治疗后发生生化妊娠的相关因素分析 王智超 朱 亮 (137)

封四图版说明:

宋立, 等. 一家系 6 例遗传性多发性骨软骨瘤基因诊断及文献复习

(正文见第 41 页)

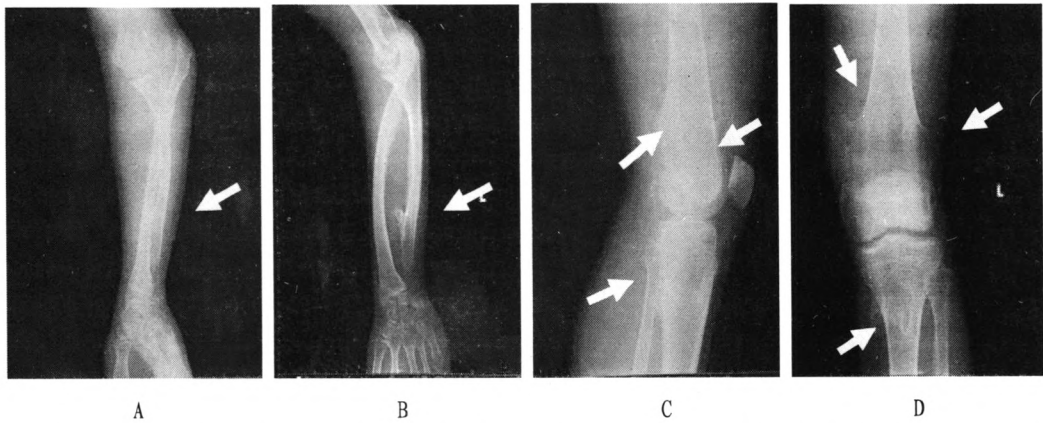


图3 患者Ⅲ1多发性骨软骨瘤X线片: 左尺骨远端可见骨质缺损, 左尺骨远端可见1处骨性突起, 桡骨近端脱离正常解剖位置, 向外突出(A、B图箭头所示); 左股骨下段及胫骨上段可见3处骨性突起(C、D图箭头所示)

张红卫, 等. 产前超声诊断胎儿左侧桡骨缺如并右侧桡骨部分缺如一例

(正文见第 126 页)



图1 胎儿右前臂尺桡骨声像图



图2 胎儿左前臂尺骨及腕关节声像图

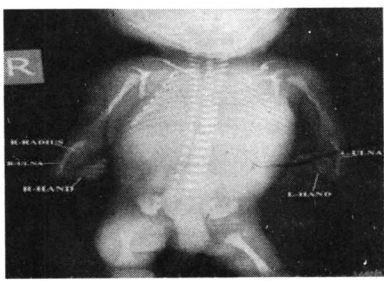


图3 胎儿引产后骨骼X线图像

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12月25日

定价: 15.00元