

# 中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

## 目次

### 专论

- INPP5E基因与胚胎神经发育相关研究 ..... 祝夕汀 张德强 王建华 (1)  
地中海贫血罕见突变的研究进展 ..... 丁燕玲 黄际卫 (4)

### 分子遗传学与生化遗传学

- 多发性海绵状血管瘤发生的新的CCM1基因突变位点鉴定 ..... 任一昕 朱小辉 靳红艳等 (6)  
辽宁地区24个血友病B家系的FIX基因突变分析 ..... 曹东华 梁英杰 邹朋书等 (9)  
异常血红蛋白Hb Q-Thailand复合HbH病的分子诊断和产前诊断 ..... 王继成 秦丹卿 杜丽等 (12)  
PAI-1, FV, FII和MTHFR基因多态性对习惯性流产的影响 ..... 岳红云 黄娟娟 王忻等 (14)  
383例 $\beta$ -地中海贫血基因诊断结果分析 ..... 胡兰萍 贺骏 石亮程等 (17)  
60例无贫血症状 $\beta$ -地中海贫血患者基因检测分析 ..... 杨婷 罗世强 韦家伟等 (18)  
遗传性耳聋家系的基因突变分析及产前诊断 ..... 白文静 李焕铮 徐晨阳等 (19)  
无创产前基因检测在胎儿非整倍体筛查中的应用 ..... 睦建忠 陈蔚瑜 (22)  
宁夏银川回族G6PD缺乏症发生率及突变谱研究 ..... 周慧 朴文花 詹小芬等 (25)  
山西地区病态窦房结综合征患者SCN5A基因单核苷酸多态性研究 ..... 屈跃丽 李鹏丽 周永安等 (28)  
女性21-羟化酶缺陷症三例临床特点及基因诊断分析 ..... 陈捷 马定远 顾林 (31)  
遗传性多发性骨软骨瘤患者EXT基因突变检测一例 ..... 曾红艳 周永安 郭伟等 (33)  
同一染色体中罕见三个短串联重复序列基因座突变分析 ..... 康冰 曾昭书 王红丹等 (35)  
青海土族首报苯丙酮尿症L255S/V388M双重突变杂合子一例 ..... 何江 余伍忠 徐发亮等 (37)  
微小RNA-125b在急性白血病中的表达及作用研究 ..... 黄伟萍 (39)

ISSN 1006-9534

2016 年

第 24 卷 第 2 期



9 771006 953058



02>

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

- INPP5E基因与胚胎神经发育相关研究 ..... 祝夕汀 张德强 王建华 (1)  
地中海贫血罕见突变的研究进展 ..... 丁燕玲 黄际卫 (4)

### 分子遗传学与生化遗传学

- 多发性海绵状血管瘤发生的新的CCM1基因突变位点鉴定 ..... 任一昕 朱小辉 靳红艳等 (6)  
辽宁地区24个血友病B家系的FIX基因突变分析 ..... 曹东华 梁英杰 邹朋书等 (9)  
异常血红蛋白Hb Q-Thailand复合HbH病的分子诊断和产前诊断 ..... 王继成 秦丹卿 杜丽等 (12)  
PAI-1, FV, FII和MTHFR基因多态性对习惯性流产的影响 ..... 岳红云 黄娟娟 王忻等 (14)  
383例 $\beta$ -地中海贫血基因诊断结果分析 ..... 胡兰萍 贺骏 石亮程等 (17)  
60例无贫血症状 $\beta$ -地中海贫血患者基因检测分析 ..... 杨婷 罗世强 韦家伟等 (18)  
遗传性耳聋家系的基因突变分析及产前诊断 ..... 白文静 李焕铮 徐晨阳等 (19)  
无创产前基因检测在胎儿非整倍体筛查中的应用 ..... 睦建忠 陈蔚瑜 (22)  
宁夏银川回族G6PD缺乏症发生率及突变谱研究 ..... 周慧 朴文花 詹小芬等 (25)  
山西地区病态窦房结综合征患者SCN5A基因单核苷酸多态性研究 ..... 屈跃丽 李鹏丽 周永安等 (28)  
女性21-羟化酶缺陷症三例临床特点及基因诊断分析 ..... 陈捷 马定远 顾林 (31)  
遗传性多发性骨软骨瘤患者EXT基因突变检测一例 ..... 曾红艳 周永安 郭伟等 (33)  
同一染色体中罕见三个短串联重复序列基因座突变分析 ..... 康冰 曾昭书 王红丹等 (35)  
青海土族首报苯丙酮尿症L255S/V388M双重突变杂合子一例 ..... 何江 余伍忠 徐发亮等 (37)  
微小RNA-125b在急性白血病中的表达及作用研究 ..... 黄伟萍 (39)

ISSN 1006-9534

2016 年

第 24 卷 第 2 期



9 771006 953058

国家卫生和计划生育委员会主管



## 细胞遗传学与染色体疾病

|                                       |      |     |      |      |
|---------------------------------------|------|-----|------|------|
| 2888例羊水产前诊断及无创基因检测(NIPT)的对照研究分析 ..... | 刘奕平  | 张健  | 杜焕香  | (42) |
| 3527例高龄孕妇妊娠中期羊水染色体核型结果分析 .....        | 张丽芳  | 许平  | 范佳鸣等 | (44) |
| 5959例不同年龄段孕妇孕中期羊水染色体非整倍体结果分析 .....    | 张莉超  | 毛倩倩 | 施丹华等 | (46) |
| 2010年-2014年北京地区唐氏综合征筛查情况分析 .....      | 徐宏燕  | 刘凯波 | 齐庆青  | (48) |
| 新疆地区2442例高龄孕妇羊水细胞染色体核型分析 .....        | 王丽霞  | 马光娟 | 代文成等 | (50) |
| 77例胎儿羊水非多态性染色体核型分析 .....              | 马海霞  | 黄春艳 | 康银兰等 | (53) |
| 早孕期经腹绒毛活检在产前诊断胎儿出生缺陷中的应用 .....        | 林洋洋  | 谢润桂 | 张晓燕等 | (55) |
| 男性性染色体异常与性腺发育不全关系的探讨 .....            | 沈红霞  | 王华伟 | 李薇   | (58) |
| 原发性闭经患者的临床表型、性激素与染色体核型分析 .....        | 冯亮   | 王伟  | 孙爽   | (60) |
| 129例染色体多态变异与生殖异常的临床分析 .....           | 张丽琴  | 吴小燕 | 褚桂桃  | (62) |
| 世界首报染色体异常核型的临床遗传学研究 .....             | 孙辉   | 熊敏  | 王淑媛等 | (63) |
| 染色体多态性与临床生殖异常的关系探讨 .....              | 蔡艺淑  | 陈小娇 | 吕炳辉  | (66) |
| 深圳地区身材矮小儿童染色体核型分析 .....               | 罗小金  | 郭岩芸 | 朱自然等 | (68) |
| 18-三体综合征胎儿超声表现分析 .....                | 管雯娜  | 王赟  | 马丽萍  | (70) |
| 二例男性性反转综合征临床特征及细胞分子遗传学检测分析 .....      | 欧阳洪根 | 黄源鹏 | 江雨等  | (72) |

## 孕期、围产期保健与优生

|                                           |         |            |
|-------------------------------------------|---------|------------|
| 无创产前DNA检测与传统产前诊断在产前诊断中应用的比较分析.....        | 徐冠英     | ( 74 )     |
| 乙酰肝素酶和基质金属蛋白酶-9在妊娠期高血压疾病患者胎盘中的表达及意义 ..... | 王 晶 东 星 | 尚丽新 ( 77 ) |
| 早、中孕期血清学筛查高风险与出生缺陷异常妊娠结局的相关性分析.....       | 闫小曼     | ( 80 )     |

## 新生儿保健与优生

|                                         |     |     |      |        |
|-----------------------------------------|-----|-----|------|--------|
| 11204例新生儿串联质谱筛查结果分析 .....               | 郑文吉 | 王 飞 | 余 颀等 | ( 82 ) |
| 宝鸡市眉县地区2007-2014年新生儿TSH、Phe筛查结果分析 ..... | 王文娟 | 武雅俐 | 屈 萍等 | ( 84 ) |
| 5755例新生儿GJB2、12S rRNA耳聋基因检测结果分析 .....   |     | 杨晶群 | 余 红  | ( 86 ) |
| 新生儿听力筛查质量的影响因素及对策 .....                 |     | 陈丹苗 | 蔡桂花  | ( 88 ) |
| 潮州地区近7年新生儿先天性甲状腺功能减低症筛查结果分析 .....       | 陈宜升 | 蔡桂花 | 黄阳玉  | ( 89 ) |
| 衡水地区新生儿苯丙酮尿症筛查状况分析 .....                |     |     | 张英芝  | ( 90 ) |

## 出生缺陷与先天畸形

|                                    |     |      |      |      |
|------------------------------------|-----|------|------|------|
| 2013年~2014年余姚市出生缺陷监测分析及干预对策·····   | 许红珍 | (91) |      |      |
| 产前超声诊断胎儿脑膨出畸形的临床价值·····            | 郭河清 | 解左平  | (93) |      |
| HSG和经阴道超声诊断先天性子宫畸形的对比研究·····       | 毛爱祥 | 任春娥  | 王桂玲  | (94) |
| 孕11~14w经腹联合经阴道超声筛查诊断胎儿畸形的应用价值····· | 王万里 | 励银环  | 高静   | (96) |
| VCI-C技术在胎儿颅后窝病变鉴别诊断中的应用价值·····     | 尤淑艳 | 荆春丽  | 刘娇   | (99) |

## 生殖保健与辅助生殖

|                                        |     |     |            |
|----------------------------------------|-----|-----|------------|
| 多囊卵巢综合征患者冻融胚胎移植子宫内膜准备方案的选择.....        | 李 波 | 刘敬卫 | (102)      |
| 染色体多态性对IVF/ICSI-ET妊娠结局的影响 .....        |     | 高 辉 | (104)      |
| 提高计算机辅助精液分析复查结果稳定性方法的研究.....           | 史鸿志 | 刘静华 | 李丽玮等 (106) |
| 精子顶体反应率对宫腔内人工授精临床妊娠率的影响.....           | 杨 满 | 唐侨飞 | 李艳琼等 (108) |
| 早卵裂与胚胎质量及临床妊娠的关系.....                  |     | 李 萍 | 陈媛媛 (111)  |
| 少量HMG促排卵周期的子宫内膜准备方案在冷冻胚胎移植中的应用研究 ..... | 黄品秀 | 韦继红 | 韦立红等 (114) |
| 多核受精对体外受精胚胎移植结局的影响.....                | 唐永梅 | 韦继红 | 韦立红等 (116) |
| 治疗后梅毒患者行IVF/ICSI的结局分析 .....            | 刘海儒 | 唐 妮 | 黎靖宇等 (118) |
| 男性泌尿生殖道支原体和衣原体感染对精液质量影响与不育关系分析.....    | 张剑波 | 尹国良 | 徐新蓉等 (120) |

---

# CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 24 Number 2 February 2016

---

## CONTENTS IN BRIEF

|                                                                                                                       |                             |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------|
| Research progress on INPP5E gene and embryonic neural development .....                                               | ZHU Xi-ting, et al. (1)     |
| Analysis on the mutation of F1X gene in 24 pedigrees of hemophilia B in Liaoning .....                                | CAO Dong-hua, et al. (9)    |
| Molecular and prenatal diagnosis of hemoglobin H disease combining hemoglobin Q-Thailand ...                          | WANG Ji-cheng, et al. (12)  |
| Effect of PA1-1, FV, F11 and MTHFR polymorphisms on women with recurrent miscarriage .....                            | YUE Hong-yun, et al. (14)   |
| Mutation analysis and prenatal diagnosis of hereditary hearing loss pedigrees .....                                   | BAI Wen-jing, et al. (19)   |
| Application of noninvasive gene detection technique in fetal aneuploidy screening .....                               | SUI Jian-zhong, et al. (22) |
| The prevalence and mutation spectrum of G6PD deficiency among Hui ethnic group in Yinchuan, Ningxia                   |                             |
| Hui Autonomous Region .....                                                                                           | ZHOU Hui, et al. (25)       |
| Research on the single nucleotide polymorphisms of SCN5A gene within patients suffered sick sinus syndrome            |                             |
| in Shanxi .....                                                                                                       | QU Yue-li, et al. (28)      |
| The contrast study for amniotic fluid prenatal diagnosis and non-invasive gene detection in 2888 cases                |                             |
| .....                                                                                                                 | LIU Luan-ping, et al. (42)  |
| Amniotic fluid cells karyotype analysis of 2442 women of advanced maternal age in Xinjiang area ...                   | WANG Li-xia, et al. (50)    |
| Clinical study of 9 cases of the first report in the world of chromosome abnormalities karyotype and their clinical   |                             |
| relation with disease .....                                                                                           | SUN Hui, et al. (63)        |
| Comparison and analysis of non invasive prenatal DNA testing and traditional prenatal diagnosis in prenatal diagnosis |                             |
| .....                                                                                                                 | XU Guan-ying. (74)          |
| Expression and significance of placenta heparanase and matrix metalloproteinases-9 in the patients of hypertensive    |                             |
| disorder complicating pregnancy .....                                                                                 | WANG Jing, et al. (77)      |
| Effects of sperm acrosome reaction on clinical pregnancy rate of intrauterine insemination .....                      | YANG Man, et al. (108)      |
| The correlation between early cleavage and clinical pregnancy .....                                                   | LI Ping, et al. (111)       |
| Clinical effect of the small amount of HMG on the ovulation induction in endometrial preparation for frozen-thawed    |                             |
| embryo transfer .....                                                                                                 | HUANG Pin-xiu, et al. (114) |
| Outcomes of IVF/ICSI in patients after treatment of syphilis .....                                                    | LIU Hai-ru, et al. (118)    |
| Ultrasonic testing their precocious puberty girls and the clinical value of normal female pelvic cavity               |                             |
| .....                                                                                                                 | LI Yan-ling, et al. (126)   |

---

(上接扉一)

|                                 |                    |
|---------------------------------|--------------------|
| 杭州地区201例精液常规检验结果分析 .....        | 韩家凤 陈 轶 沈 琳等 (122) |
| 儿童保健与遗传性疾病                      |                    |
| 33例儿童颞叶癫痫的临床特点及视频脑电图分析 .....    | 王新强 万 鑫 袁凯杰 (124)  |
| 超声检测同龄性早熟女童和正常女童盆腔的临床价值探讨 ..... | 李岩玲 金 薇 (126)      |
| 进行性肌营养不良一家系临床遗传学分析 .....        | 吴 斌 (128)          |

封四图版说明:

王万里, 等. 孕 11-14w 经腹联合经阴道超声筛查诊断胎儿畸形的应用价值

(正文见第 96 页)

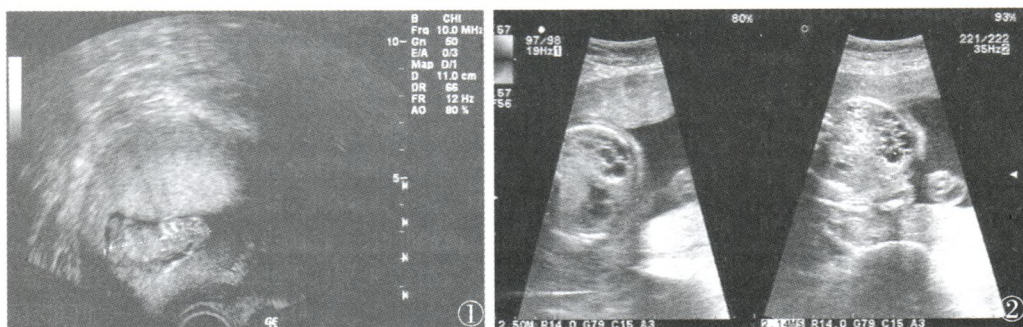


图1

图2

李岩玲, 等. 超声检测同龄性早熟女童和正常女童盆腔的临床价值探讨

(正文见第 126 页)

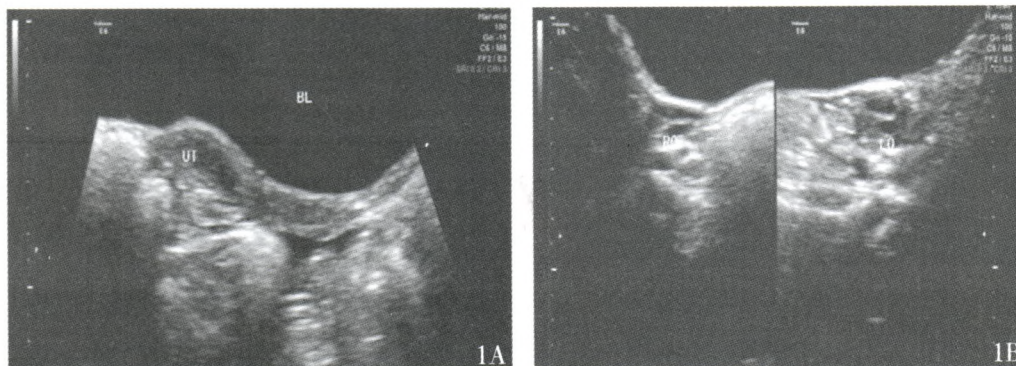


图1 6岁女童的子宫和卵巢图(图像局部放大处理)

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2月25日

定价: 15.00元