

中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

目次

专论

- 体外受精及胚胎发育培养相关因素研究进展..... 宋姝君 韩宝生 易建平 (1)
- 胚胎植入前遗传学诊断中Array CGH技术的应用..... 于颖 (4)
- 亚甲基四氢叶酸还原酶基因C677T多态性与男性不育相关性的研究进展..... 庞湘力 杨菁 (6)
- 复发性流产合并抗磷脂抗体综合征诊疗进展..... 宋钰 王海燕 (9)

分子遗传学与生化遗传学

- 人类端粒酶逆转录酶rs2736100位点基因多态性与冠心病的相关性研究..... 冯磊 年士艳 徐文波等 (14)
- 结合MLPA技术与高通量测序技术对DMD患者进行基因检测..... 徐晓昕 吴维青 徐志勇等 (16)
- 长链非编码RNA-NR_028308在先天性小耳畸形中的表达及临床意义..... 张玲 林琳 宋宇鹏等 (19)
- 一般孕妇人群中筛查耳聋相关基因的回顾性分析..... 张萌 李珊珊 杨树法等 (22)
- AHR基因多态性与维持精子数量的关联性..... 刘舒媛 张昌军 彭海英等 (25)
- 孕期染汞对胎鼠脑损伤及S100B蛋白表达的影响..... 瓮占平 薛秀华 张淑萍等 (30)
- G6PD基因与早期不明原因流产的关系探讨..... 陈晓丹 张志强 林少宾等 (33)
- 无创性产前基因检测技术在未行血清学筛查的高龄孕妇中的应用..... 杨兴坤 郭晓玲 钟进等 (35)
- 甲型血友病家系的直接和间接基因诊断..... 郑天津 黄蓉 赵胜利等 (38)

细胞遗传学与染色体疾病

- 应用高通量平行测序技术产前筛查胎儿唐氏综合征的前瞻性研究..... 马肇华 王德刚 梁少霞等 (44)
- 产前诊断中染色体异常核型的细胞遗传学及临床分析..... 罗小金 郭岩芸 朱自然等 (47)
- 289例智力低下和发育迟缓患儿细胞遗传学分析..... 王连 郝胜菊 闫有圣等 (49)

ISSN 1006-9534

2016 年

第 24 卷 第 5 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

- 体外受精及胚胎发育培养相关因素研究进展..... 宋姝君 韩宝生 易建平 (1)
- 胚胎植入前遗传学诊断中Array CGH技术的应用..... 于颖 (4)
- 亚甲基四氢叶酸还原酶基因C677T多态性与男性不育相关性的研究进展..... 庞湘力 杨菁 (6)
- 复发性流产合并抗磷脂抗体综合征诊疗进展..... 宋钰 王海燕 (9)

分子遗传学与生化遗传学

- 人类端粒酶逆转录酶rs2736100位点基因多态性与冠心病的相关性研究..... 冯磊 年士艳 徐文波等 (14)
- 结合MLPA技术与高通量测序技术对DMD患者进行基因检测..... 徐晓昕 吴维青 徐志勇等 (16)
- 长链非编码RNA-NR_028308在先天性小耳畸形中的表达及临床意义..... 张玲 林琳 宋宇鹏等 (19)
- 一般孕妇人群中筛查耳聋相关基因的回顾性分析..... 张萌 李珊珊 杨树法等 (22)
- AHR基因多态性与维持精子数量的关联性..... 刘舒媛 张昌军 彭海英等 (25)
- 孕期染汞对胎鼠脑损伤及S100B蛋白表达的影响..... 瓮占平 薛秀华 张淑萍等 (30)
- G6PD基因与早期不明原因流产的关系探讨..... 陈晓丹 张志强 林少宾等 (33)
- 无创性产前基因检测技术在未行血清学筛查的高龄孕妇中的应用..... 杨兴坤 郭晓玲 钟进等 (35)
- 甲型血友病家系的直接和间接基因诊断..... 郑天津 黄蓉 赵胜利等 (38)

细胞遗传学与染色体疾病

- 应用高通量平行测序技术产前筛查胎儿唐氏综合征的前瞻性研究..... 马肇华 王德刚 梁少霞等 (44)
- 产前诊断中染色体异常核型的细胞遗传学及临床分析..... 罗小金 郭岩芸 朱自然等 (47)
- 289例智力低下和发育迟缓患儿细胞遗传学分析..... 王连 郝胜菊 闫有圣等 (49)

ISSN 1006-9534

2016 年

第 24 卷 第 5 期



9 771006 953058

国家卫生和计划生育委员会主管

孕期B超筛查胎儿微小结构异常与胎儿染色体异常的临床分析	古丽娜孜·米吉提	刘璇	马光娟等 (51)
淄博市1085例羊水细胞染色体结果分析	程翠云	毕庆红	李毅 (53)
孕中期产前筛查与羊水染色体产前诊断结果与分析	陆海燕	郑建丽	陆晶晶等 (55)
羊水载玻片原位培养技术的建立和临床应用	林小玲	郑昭科	毛义建等 (57)
标记染色体的诊断与遗传咨询	苏景玉	郑海洋	费冬梅等 (60)
31例唐氏综合征患儿的产前筛查情况分析	郭正琴	李朝晖	黄蒂娜等 (62)
38例儿童急性淋巴细胞白血病染色体结果分析	王青霞	刘征燕	马琳等 (64)
染色体多态性对生殖异常的临床效应			廖辉雄 (65)
46,XX/46,XY/45,X0嵌合体一例			杨晓丽 (43)
孕期、围产期保健与优生			
足月前胎膜早破患者肿瘤坏死因子 α 基因多态性及羊水中表达分析	刘静	李慧娜	倪素娜等 (67)
血清CysC和尿PCX在妊娠糖尿病早期肾损害诊断中的应用价值			高娟梅 (70)
孕中晚期脐带血产前诊断地中海贫血1088例分析	李东明	张硕	黄小敏 (72)
新疆地区汉族、维族反复自然流产患者封闭抗体检测及其临床意义	哈斯提牙尔·杰恩斯	韩宁宁	湃孜莱提·哈斯木等 (74)
HBV阳性孕产妇母婴传播及母乳喂养安全性研究	冯杏琳	申华	罗素霞等 (76)
子宫平滑肌瘤超声与磁共振的诊断	董虹	吴哲	高慧 (79)
新生儿保健与优生			
血清VEGF、IL-18在缺氧缺血性脑病新生儿中的诊断价值			董美如 (80)
1280例新生儿听力与耳聋基因联合筛查的临床研究	凌琴音	李茂清	徐碧红等 (82)
2882份新生儿血培养病原学分布及耐药性分析	滕晓晶	项国谦	赵洪灿等 (84)
胎膜早破对新生儿听力筛查通过率的影响分析			王敏 (86)
EV-71感染手足口病患儿的表现及脑电图特征研究	马宇廷	邹映雪	陈净等 (88)
新疆地区新生儿苯丙酮尿症筛查实验切值的研究	薛淑媛	周聪	阿达来提等 (91)
新生儿脐血Hb Bart's定量分析在 α -地中海贫血筛查中的应用	黄金芬	毛锦芳	郭静 (93)
新生儿苯丙酮尿症筛查国产与进口试剂应用性探讨	简永建	李艳霞	马志军等 (95)
新生儿 β 酮硫解酶缺乏症一例	沈玉燕	黎剑	肖刚等 (98)
出生缺陷与先天畸形			
北京地区不同类型先天性心脏病发生及婴儿期结局监测结果	张雯	王璟	徐宏燕等 (99)
新疆6地(州)出生缺陷防治现状调查	王小丽	王磊	陈永慧等 (102)
79例先天性畸形儿的相关因素分析		李彬	王宏宇 (104)
165例超声诊断胎儿结构畸形的临床分析	刘百灵	王远流	蒋建穗等 (106)
系统超声检查对11-13 ⁺ 周胎儿开放性脊柱裂的诊断价值	徐燕	付竹梅	李亭亭等 (108)
消化道畸形的胎儿超声征象与临床特征的分析	安晚霞	汪吉梅	戴家乐等 (110)
先天性膈疝18例临床分析	高平明	高晓燕	吴时光等 (114)
三维超声诊断胎儿四肢畸形的价值		粟泽平	李金英 (116)
二维与三维超声诊断双胎之一无心畸胎序列征的诊断价值	谢维维	解左平	邱合荣 (118)
克氏综合征合并先天性歪嘴哭综合征一例		唐莲芳	孙萍 (120)
生殖保健与辅助生殖			
TPO-Ab、TG-Ab及TSH对不孕女性行IVF-ET助孕治疗结局的影响关系	杨菁	倪媛	孙伟 (121)
多囊卵巢综合征患者体外受精胚胎移植助孕后的妊娠结局分析		赵考考	孙秀芹 (124)
准备周期子宫内膜galectin-3表达与IVF妊娠结局相关性研究		刘洋	江小华 (126)
血清抗核抗体对IVF-ET结局的影响研究	李颖	兰永连	梁毓等 (129)
延时摄像技术在判断早期受精和胚胎发育潜能的应用	唐永梅	梁明明	韦继红 (131)
IVF-ET中输卵管积水对超促排卵和胚胎的影响	刘琨	马晓玲	胡俊平等 (133)

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 24 Number 5 May 2016

CONTENTS IN BRIEF

The research and development of in vitro fertilization and embryo culture related factors	SONG Shu-jun, et al. (1)
To study the relationship between genetic variants of human telomerase reverse transcriptase rs2736100 with coronary heart disease.....	FENG Lei, et al. (14)
Coupling multiplex ligation-dependent probe amplification with Next Generation Sequencing analysis for Duchenne muscular dystrophy	XU Xiao-xin, et al. (16)
The expression and clinical significance of lncRNA-NR_028308 in congenital microtia	ZHANG Ling, et al. (19)
Perspective analysis on deafness gene screening in general pregnant women	ZHANG Meng, et al. (22)
AHR Gene variants correlated with sperm count	LIU Shu-yuan, et al. (25)
The influence of maternal exposure to mercury injury and expression of S100B protein in fetal rat brain	WENG Zhan-ping, et al. (30)
Prospective study of prenatal screening for fetal Down's syndrome using massively parallel sequencing	MA Zhao-hua, et al. (44)
Clinical analysis of fetal Ultrasonic and fetal chromosomal abnormalities	Gulinazi • Mijiti, et al. (51)
Establishment of a technique for cultureing amniotic fluid cell in situ slides and its clinical application	LIN Xiao-ling, et al. (57)
Analysis of thalassemia results by prenatal diagnosis in second and third trimester from 1088 cord blood samples	LI Dong-ming, et al. (72)
Xinjiang han and Uyghur repeated spontaneous abortion patients with closed antibody detection and its clinical significance	Hasitiyaer Jieensi, et al. (74)
The etiology distribution of 2882 neonates' blood culture and their drug resistance analysis	TENG Xiao-jing, et al. (84)
Investigation of birth defects prevention and control in 6 prefectures of Xinjiang	WANG Xiao-li, et al. (102)
Association between antithyroid autoantibodies and TSH with pregnancy outcomes of IVF-ET in infertility women	YANG Qing, et al. (121)
Pregnancy outcomes of patients with polycystic ovary syndrome after in vitro fertilization and embryo transfer	ZHAO Kao-kao, et al. (124)
Analysis the results of semen routine of 2791 male infertility patients and discuss the cause in Shenzhen area	WEI Yu-e, et al. (141)

(上接扉一)

不同排卵方案宫腔内人工授精临床结局分析.....	李红芳 (135)
子宫内膜搔刮对体外授精-胚胎移植的影响	梁 毓 兰永连 李 颖等 (137)
深圳特区2791例男性不育患者精液常规结果分析及病因探讨.....	魏玉娥 魏荣兴 刘苑欢等 (141)
儿童保健与遗传性疾病	
胆道疾病患儿肝组织中HSP72的表达意义	陈子民 王 斌 叶 明等 (143)
综述与资料	
VEGF及其受体的生物学特性及在肿瘤血管生成中的作用	马 莉 (146)

封四图版说明:

林小玲,等.羊水载玻片原位培养技术的建立和临床应用

(正文见第 57 页)

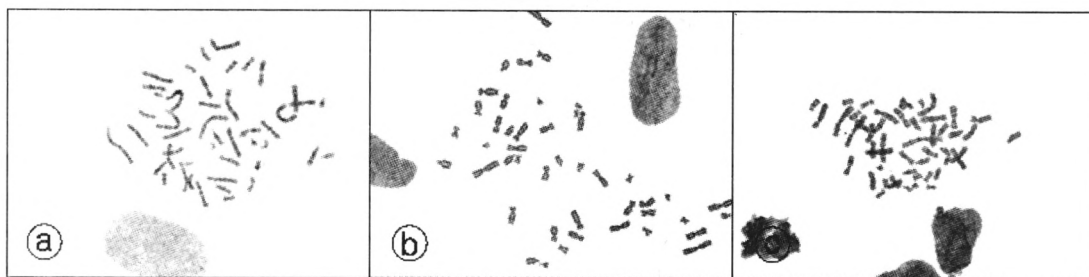


图1 染色体结果a:“优”; b:“分散”; c:“差”

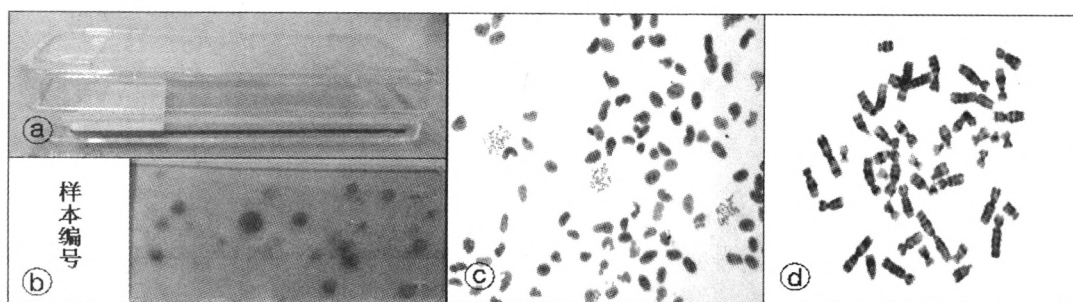


图2 a:载玻片无菌培养盒;b:载玻片上细胞克隆生长;
c:低倍镜(100倍放大)见大量中期分散的分裂相;d:油镜(1000倍放大)见优质染色体核型

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5月25日

定价: 15.00元