

中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

目次

专论

自然流产的相关遗传学因素研究进展.....李静 郝胜菊 黄蕾等 (1)

分子遗传学与生化遗传学

ACTN3基因rs1815739位点R577X多态性与妊娠期糖尿病的分析.....张志明 高鹏华 王琰 (4)

高效液相色谱-串联质谱技术在886例高危婴幼儿遗传性代谢疾病筛查的研究.....孔京慧 李娟 赵鼎等 (6)

基于2型糖尿病染色体基因拷贝数变异研究.....吴炎 吴伟晴 钟晓茹等 (8)

CENP-A基因在自然流产染色体数目异常胚胎中的表达.....张志平 邢微微 朱镭等 (10)

深圳地区未婚青年人群中地中海贫血基因携带率现状调查.....文艳 刘爱胜 阳建 (13)

MTHFR C677 T基因多态性及血浆HCY与复发性流产的关系.....唐黛丽 吴忠琴 金亚清等 (15)

江门地区地中海贫血的发病情况及基因分型研究.....范志红 (17)

HPV16假病毒制作方法优化.....程艳香 杨潇 陈干涛 (19)

产前诊断罕见重型 β -地中海贫血一例分析.....唐海深 万志丹 张艳芳等 (22)

石蜡包埋胃癌组织中DNA四种提取方法的探讨.....郭丽 祁荣 郑瑞等 (24)

细胞遗传学与染色体疾病

中山地区羊水细胞培养核型分析联合荧光原位杂交技术在产前诊断中的应用.....苏年华 季明芳 陈慧 (26)

荧光原位杂交技术检测非整倍体研究.....李维 吕巍 王威等 (28)

染色体核型分析在胚胎停育中的临床意义的研究.....张玉萍 杨欣艳 孙盛梅等 (30)

两种孕中期唐氏综合征二联筛查模型的ROC曲线分析.....李建平 李超 马健 (31)

清远地区2013-2015年唐氏征筛查结果分析.....唐江 潘秀锋 吴爱娟等 (33)

386例尿道下裂患儿染色体核型分析.....孔京慧 杨俊文 李娟等 (35)

ISSN 1006-9534



9 771006 953058

2016 年

第 24 卷 第 6 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

自然流产的相关遗传学因素研究进展.....李静 郝胜菊 黄蕾等 (1)

分子遗传学与生化遗传学

ACTN3基因rs1815739位点R577X多态性与妊娠期糖尿病的分析.....张志明 高鹏华 王琰 (4)

高效液相色谱-串联质谱技术在886例高危婴幼儿遗传性代谢疾病筛查的研究.....孔京慧 李娟 赵鼎等 (6)

基于2型糖尿病染色体基因拷贝数变异研究.....吴炎 吴伟晴 钟晓茹等 (8)

CENP-A基因在自然流产染色体数目异常胚胎中的表达.....张志平 邢微微 朱镭等 (10)

深圳地区未婚青年人群中地中海贫血基因携带率现状调查.....文艳 刘爱胜 阳建 (13)

MTHFR C677 T基因多态性及血浆HCY与复发性流产的关系.....唐黛丽 吴忠琴 金亚清等 (15)

江门地区地中海贫血的发病情况及基因分型研究.....范志红 (17)

HPV16假病毒制作方法优化.....程艳香 杨潇 陈干涛 (19)

产前诊断罕见重型 β -地中海贫血一例分析.....唐海深 万志丹 张艳芳等 (22)

石蜡包埋胃癌组织中DNA四种提取方法的探讨.....郭丽 祁荣 郑瑞等 (24)

细胞遗传学与染色体疾病

中山地区羊水细胞培养核型分析联合荧光原位杂交技术在产前诊断中的应用.....苏年华 季明芳 陈慧 (26)

荧光原位杂交技术检测非整倍体研究.....李维 吕巍 王威等 (28)

染色体核型分析在胚胎停育中的临床意义的研究.....张玉萍 杨欣艳 孙盛梅等 (30)

两种孕中期唐氏综合征二联筛查模型的ROC曲线分析.....李建平 李超 马健 (31)

清远地区2013-2015年唐氏征筛查结果分析.....唐江 潘秀锋 吴爱娟等 (33)

386例尿道下裂患儿染色体核型分析.....孔京慧 杨俊文 李娟等 (35)

ISSN 1006-9534

2016 年



第24卷 第6期

国家卫生和计划生育委员会主管

东莞地区唐氏综合征筛查临床分析·····	魏海云	苏玲君	朱梓年	(36)
超声在21-三体综合征产前筛查中的应用分析·····	韩 璐	荆春丽	王 彦等	(37)
800例身材矮小患儿细胞遗传学研究和临床分析·····	赵 鼎	李林飞	陈重芬	(40)
染色体多态性与福建地区女性生殖异常的关系·····		马芳芳	王厚照	(41)
高龄孕妇产前筛查与诊断分析·····	李东明	黄海锋	陶春风	(43)
558例不育患者的性激素与染色体检测结果分析·····			廖辉雄	(45)
1689例儿童的染色体细胞遗传学分析·····	苏景玉	费冬梅	黄红倩等	(47)
15例47,XYY患者病例分析并文献复习·····	欧阳海	康熙鹏	王万荣等	(49)
桑寄生水煎液对小鼠胚胎芽细胞生长发育的影响·····	刘 星	李丽娟	徐秀英等	(52)
孕期、围产期保健与优生				
稽留流产与IGF-II基因多态性之间的相关性研究·····		周秋霞	沈丹婷	(55)
母体循环胎儿DNA的生物学特点与前置胎盘的关联研究·····			汤冬玲	(58)
不孕原因对窗口期子宫内膜Th1/Th2细胞因子的影响·····	梁 毓	李 颖	兰永连等	(60)
血清孕酮、雌二醇在早孕先兆流产的临床应用·····		董源芬	张 云	(63)
剖宫产瘢痕部位妊娠的阴道超声诊断价值和误诊分析·····			许延黎	(64)
孕期血红蛋白水平对妊娠结局的影响·····	杨海燕	张 莉	马立荣等	(66)
O型血孕妇IgG抗A(B)效价监测与新生儿溶血病相关性分析·····	唐 勇	吴世园	唐 琳等	(68)
妊娠期联合检测甲状腺过氧化物酶抗体和促甲状腺激素的结果分析·····	王智毅	沈涌海	陈 宇等	(70)
宁德地区孕中期产前筛查诊断及随访现状分析·····	黄蒂娜	刘 洁	郭正琴	(72)
宫颈环扎术治疗宫颈妊娠流产后出血·····	杨海燕	马立荣	张 莉	(74)
新生儿保健与优生				
广西客家人新生儿苯丙酮尿症和先天性甲状腺功能减低症筛查分析·····		张春丽	张 宁	(75)
贵港地区2010-2014年新生儿先天性甲状腺功能减低症筛查结果分析·····	郭庆同	何浩瑜	梁景欣	(76)
宝鸡地区192 469例新生儿G6PD筛查结果分析·····	张娟玲	唐 凯	刘郁明等	(77)
不同采血时间新生儿CAH筛查中17-羟孕酮切值的初步研究·····	胡定波	李国富	蔡宗友等	(79)
出生缺陷与先天畸形				
青岛地区新生儿出生缺陷249例临床分析·····	李桂玲	吴晓宁	王 岳等	(80)
2014年瑞安地区出生缺陷监测结果分析·····	王大化	陈丽玮	郑清杨	(82)
四川省双流县2010年~2014年围产儿出生缺陷监测分析·····		徐珠屏	王 洋	(84)
胎儿超声心动图用于先天性心脏病产前诊断中的临床价值研究·····		胡密淑	胡芯端	(87)
泉州地区2002-2014年神经系统疾病的病残儿鉴定资料分析·····		陈耿波	李燕青	(89)
三维超声Omniview技术联合容积对比成像VCI技术评价胎儿颅后窝池及小脑蚓部发育的应用价值·····	李金英	杨承平	王抒雁等	(91)
MR评价胎儿后颅窝池扩张的临床价值·····	张锡纲	袁华兴	蒋 宁等	(93)
产前诊断NT增厚16p13.3微重复综合征胎儿一例·····	覃 婷	田 矛	张继红	(94)
生殖保健与辅助生殖				
抗核抗体在体外受精-胚胎移植不孕人群中的表达研究·····	李 颖	兰永连	梁 毓等	(95)
卵裂期胚胎质量对单囊胚移植结局的影响·····	廖桂芝	丁 洁	顾 斌等	(97)
PCOS患者卵源性因子BMP6、BMP15、GDF9异常表达与颗粒细胞凋亡相关性·····	崔向荣	井 宣	武学清等	(99)
影响DOR患者超促排卵卵巢反应性的多因素分析·····	兰永连	李 颖	梁 毓等	(103)
黄体期改良超长方案在卵巢储备功能低下患者中的临床研究·····	朱光丽	李 婷	吕玉珍等	(105)
超过40岁女性超促排卵卵巢反应性影响因素分析·····	兰永连	梁 毓	李 颖等	(108)
中重度少弱精子症和/或畸形精子症患者的细胞遗传学分析·····	杨 洋	兰永连	李 颖等	(111)
男性HPV感染对精液参数的影响·····	杨 洋	李 颖	梁 毓等	(113)
125例不孕症患者自然周期卵泡监测的临床观察·····	吴红杨	牛向馨	沈丽芸等	(115)
儿童保健与遗传性疾病				
发作性运动诱发性运动障碍伴婴儿惊厥一个家系PRRT2基因突变及临床特征研究·····	方玉莲	林书祥	牛 岩等	(117)
不同类型β地中海贫血儿童体液免疫的研究·····	李丽敏	邓国明	任 珊	(120)

CONTENTS IN BRIEF

Analysis of ACTN3 gene R577X polymorphism rs1815739 and gestational diabetes mellitus	ZHANG Zhi-ming, et al. (4)
Distribution research on gene copy number variation of chromosome in type 2-diabetes mellitus	WU Yan, et al. (8)
Expression of CENP-A in the first trimester spontaneous abortion and the correlation study of CENP-A and chromosome segregation	ZHANG Zhi-ping, et al. (10)
Investigation the present situation of the Mediterranean anemia genes carry rate of Unmarried young men in shenzhen area	WEN Yan, et al. (13)
Research of morbidity and genotyping of thalassemia in Jiangmen	FAN Zhi-hong. (17)
The combined application of karyotype analysis of chromosome in amniotic fluid cells and fish in prenatal diagnosis in Zhongshan District	SU Nian-hua, et al. (26)
Chromosome karyotype analysis in the study of clinical significance in embryo development arrest	ZHANG Yu-ping, et al. (30)
Comparison of the efficiency of two screening models for the second trimester Down' s syndrome screening test	LI Jian-ping, et al. (31)
The relationship between outcomes of reproductive abnormalities in Fujian area and chromosome polymorphism	MA Fang-fang, et al. (41)
Correlation missed abortion and IGF-II gene polymorphisms between	ZHOU Qiu-xia, et al. (55)
The detection of fetal DNA in maternal plasma and its relation with placenta praevia	TANG Dong-ling. (58)
Analysis of 192 469 Cases of Neonatal G6PD Screening Results	ZHANG Juan-ling, et al. (77)
Clinical analysis of birth defects in 249 cases of hospitalized newborn from 2005 to 2014 in Qingdao	LI Gui-ling, et al. (80)
The analysis of monitoring results of birth defects in Rui' an in 2014	WANG Da-hua, et al. (82)
The application value of evaluating posterior cranial fossa and cerebellar vermis development by Omniview technology of three-dimensional ultrasound combine with volume contrast imaging	LI Jin-ying, et al. (91)
The abnormal expression of BMP6, BMP15 and GDF9 in Patients with PCOS and correlate to granulosa cell apoptosis	WU Xue-qing, et al. (99)
The study of PRRT2 gene mutation and clinical characteristics of Paroxysmal kinesigenic dyskinesia and infantile convulsions in a Chinese pedigree	FANG Yu-lian, et al. (117)
Study on humoral immunity in children with different types of beta	LI Li-min, et al. (120)
The research progress of MTSS1 in gynecological tumors	LI Cheng, et al. (122)

(上接扉一)

综述与资料

MTSS1在妇科恶性肿瘤中的研究进展	李程 李佩玲 (122)
脂联素及其受体与子宫内膜癌关系的研究进展	轩召墙 王巍巍 崔玉兰 (125)
提高生殖医学研究生培养质量的探讨	李颖 王树玉 (127)

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6月25日

定价: 15.00元