

中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

热烈庆祝中国共产党成立95周年

目次

专论

- 环境内分泌干扰物与隔代遗传..... 李红梅 柯良宇 张涛 (1)
无创产前检测的发展进程..... 韩璐好 陈晓丹 蒋玮莹 (4)
超声检查Tei指数评价胎儿心功能的应用进展..... 郭伟 于岚 (8)
我国不同地区新生儿听力和耳聋基因联合筛查的应用与分析..... 章雪芹 李晓璐 (11)

分子遗传学与生化遗传学

- 建始地区汉族女性叶酸代谢通路关键酶基因MTHFR、MTRR单核苷酸多态性分布特征调查
..... 王敏 鲁衍强 李瑛等 (13)
佛山地区1514例地中海贫血基因型分析..... 何云英 郭晓玲 (17)
内蒙古地区椎间盘退变患者ACE基因的多态性的研究..... 孙虹 张玉华 徐伟明等 (20)
幼儿性发育疾病的细胞分子遗传学分析一例..... 王斌艳 史嘉翊 杨爽等 (22)

细胞遗传学与染色体疾病

- 北京地区染色体非整倍体相关因素分析..... 李维 周丽颖 陈静等 (24)
男性不育患者中Y染色体微缺失与生殖激素水平的相关性分析..... 武爽 韩锐 刘志娟等 (27)
无创DNA检测技术在胎儿染色体异常中的应用研究..... 司艳梅 董媛 李珊珊等 (29)
21118例孕中期唐氏筛查及产前诊断的临床价值分析..... 韩宁宁 段玲 刘志娟等 (32)
233例男性不育患者染色体核型及Y染色体微缺失分析..... 叶尔登切克 夏燕 韩锐等 (34)
广西贵港地区2148例中期妊娠羊水细胞染色体核型分析..... 吴汉锋 (36)

ISSN 1006-9534



2016 年

第 24 卷 第 7 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

热烈庆祝中国共产党成立95周年

目次

专论

- 环境内分泌干扰物与隔代遗传..... 李红梅 柯良宇 张涛 (1)
无创产前检测的发展进程..... 韩璐好 陈晓丹 蒋玮莹 (4)
超声检查Tei指数评价胎儿心功能的应用进展..... 郭伟 于岚 (8)
我国不同地区新生儿听力和耳聋基因联合筛查的应用与分析..... 章雪芹 李晓璐 (11)

分子遗传学与生化遗传学

- 建始地区汉族女性叶酸代谢通路关键酶基因MTHFR、MTRR单核苷酸多态性分布特征调查
..... 王敏 鲁衍强 李瑛等 (13)
佛山地区1514例地中海贫血基因型分析..... 何云英 郭晓玲 (17)
内蒙古地区椎间盘退变患者ACE基因的多态性的研究..... 孙虹 张玉华 徐伟明等 (20)
幼儿性发育疾病的细胞分子遗传学分析一例..... 王斌艳 史嘉翊 杨爽等 (22)

细胞遗传学与染色体疾病

- 北京地区染色体非整倍体相关因素分析..... 李维 周丽颖 陈静等 (24)
男性不育患者中Y染色体微缺失与生殖激素水平的相关性分析..... 武爽 韩锐 刘志娟等 (27)
无创DNA检测技术在胎儿染色体异常中的应用研究..... 司艳梅 董媛 李珊珊等 (29)
21118例孕中期唐氏筛查及产前诊断的临床价值分析..... 韩宁宁 段玲 刘志娟等 (32)
233例男性不育患者染色体核型及Y染色体微缺失分析..... 叶尔登切克 夏燕 韩锐等 (34)
广西贵港地区2148例中期妊娠羊水细胞染色体核型分析..... 吴汉锋 (36)

ISSN 1006-9534



2016 年

第 24 卷 第 7 期

国家卫生和计划生育委员会主管

北京地区2116例羊水细胞染色体核型分析·····	王 昕 王 威 张 泽等 (38)
厦门地区1028例不孕不育患者染色体核型分析·····	马 莉 马芳芳 王厚照 (40)
5例SRY阴性的46,XX男性综合征遗传学分析·····	孟卫京 李海艳 薛春梅等 (42)
性反转综合征细胞和分子遗传学研究·····	李东明 (44)
30例急性髓细胞性白血病细胞遗传学特征·····	张 莉 安会波 王青霞等 (45)
2例猫叫综合征病残儿临床分析 ·····	陈耿波 李燕青 李阿雪 (47)
罕见的染色体t (1;6) (p36;q21) 易位伴家族性矮小一例 ·····	马金元 (48)
孕期、围产期保健与优生	
人胎盘滋养细胞HTR-8/SVneo胰岛素抵抗模型的建立 ·····	冯 冲 金 镇 范洁慧等 (49)
MTHFR (C677T) 基因多态性对早产、死胎和低出生体重的影响·····	黄娟娟 岳红云 张 娟 (52)
血清E ₂ 、P、 β -HCG与妊娠早期孕妇先兆流产的相关性分析·····	贺 娟 (55)
维吾尔族、汉族亚临床甲状腺功能减退症患者妊娠期并发症情况及分娩结局分析·····	冯 颖 李 妍 谢彦玲 (58)
31204例中孕期唐氏征血清学筛查的回顾性分析 ·····	陆映池 林 飞 韦升开等 (62)
组织多普勒测量二尖瓣环运动速度评价重度子痫前期孕妇左室收缩功能的研究·····	寿列军 解左平 金社红等 (64)
组织弥散弹性成像在中孕期先兆子痫中的应用·····	谢作流 陈 辉 林 晓等 (66)
MCV、MCH、RDW及SF在地中海贫血及与缺铁性贫血鉴别中的应用价值 ·····	欧燕兰 胡 塔 张 秀等 (69)
新生儿保健与优生	
212万新生儿高苯丙氨酸血症筛查与治疗情况分析 ·····	韦洪伟 (71)
粤北地区新生儿G6PD缺乏症与病理性黄疸的相关性分析 ·····	钟永红 吴聪海 陈桂兰等 (73)
2009-2014年日照地区新生儿疾病筛查结果分析 ·····	陈永英 刘 杰 尹 华 (75)
新疆南疆地区2015年度新生儿疾病筛查首次采集血片质量情况分析·····	王慧琴 李 晖 吴卫东 (77)
新疆地区新生儿先天性甲状腺功能减低症筛查切值研究·····	薛淑媛 李凤娟 周 聪等 (79)
来宾地区3542例新生儿 α -地中海贫血筛查结果分析 ·····	蒋爱琼 (80)
新疆地区新生儿先天性甲状腺功能低下症筛查切值的研究·····	刘志娟 韩宁宁 哈斯提牙尔·杰恩斯等 (82)
绍兴地区新生儿低血糖脑病的MRI诊断价值 ·····	黄玉芬 裘华兴 单鸿飞 (84)
Citrin蛋白缺乏症一例 ·····	沈玉燕 黎 剑 (86)
出生缺陷与先天畸形	
287例先天性心脏病孕期高危因素相关性研究 ·····	苑 飞 吕 巍 严松彪 (87)
应用超声诊断胎儿脊柱畸形中的临床价值·····	舒 艳 张伟锋 (89)
孕11~13 ⁺ ₆ w胎儿颅脑异常的超声研究 ·····	王万里 高 静 励银环 (91)
18-三体综合征胎儿孕早中期超声异常的临床分析 ·····	董兴盛 欧德明 陈咏莲等 (93)
生殖保健与辅助生殖	
精液处理前后精子DNA碎片的变化及对IVF-ET结局的影响 ·····	刘雅峰 查钱江 高 勇等 (95)
胰岛素样生长因子-1对人精子氧化损伤的保护作用 ·····	刘文静 刘振娥 丁丽萍等 (99)
精液液化异常对宫腔内人工授精精子回收率及妊娠率的影响·····	张华坤 李雪梅 朱文杰等 (102)
血管内皮生长因子在不孕人群子宫内膜分泌物中的表达及对IVF-ET妊娠结局的影响 ·····	梁 毓 李 颖 兰永连等 (104)
女性不孕患者抗苗勒管激素、抗子宫内膜抗体和抗卵巢抗体检测分析·····	马芳芳 王厚照 (106)
人卵母细胞胞浆形态与卵胞浆内单精子显微注射受精率与胚胎质量的关系·····	郝大勇 杨晓娜 刘 景等 (108)
精子DNA碎片化率对男性不育影响的研究·····	杨 洋 梁 毓 李 颖等 (110)
子宫内膜异位症生育指数在人工授精助孕中的预测价值·····	王慧春 习艳霞 李 颖等 (112)
精索静脉曲张患者精子DNA完整性和抑制素B的测定分析 ·····	程 玲 王厚照 (115)
辅助生殖技术子代生长发育状况分析·····	黄淑娟 王崇兰 仇雪梅等 (117)
分析短时受精及早补救ICSI的应用价值 ·····	蒲 艳 丁 洁 顾 斌等 (120)
儿童保健与遗传性疾病	
深圳宝安区儿童感染致病性A群链球菌流行现状及emm基因分型研究 ·····	曾锦婷 刘爱胜 房笃智等 (123)

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 24 Number 7 July 2016

CONTENTS IN BRIEF

The development of non-invasive prenatal testing	HAN Lu-hao, et al. (4)
Application and analysis of combined screening of neonatal hearing and deafness genes in different regions of China	ZHANG Xue-qin, et al. (11)
Study on the distribution characteristics of single nucleotide polymorphisms in MTHFR and MTRR among folate metabolism pathway in the Han women in Jianshi County	WANG Min, et al. (13)
The genetic analysis of 1514 patients in Foshan area	HE Yun-ying, et al. (17)
Study the polymorphisms of ACE alleles in patient with disc degeneration in Inner Mongolia	SUN Hong, et al. (20)
Analysis of gonadal hormone level in male infertility patients of Y chromosome microdeletion	WU Shuang, et al. (27)
The application on fetal chromosomal abnormalities by non-invasive prenatal testing	SI Yan-mei, et al. (29)
The clinical value analysis of second trimester prenatal screening and diagnosis of 21 118 cases of Down' s syndrome	HAN Ning-ning, et al. (32)
Analysis on chromosome of 1028 patients with infertility in Xiamen area	MA Li, et al. (40)
Analysis on cytogenetics and genetics of patients with sex reversal syndrome	LI Dong-ming. (44)
Establishment of placental trophoblastic cells model of insulin resistance	FENG Chong, et al. (49)
The effect of MTHFR(C677T) gene polymorphism on preterm delivery, fetal death and low birth weight	HUANG Juan-juan, et al. (52)
Analysis of pregnant complications and birth outcomes in pregnant woman of Uyghur and Han with subclinical hypothyroidism	FENG Ying, et al. (58)
Screening and treatment of hyperphenylalaninemia in 2 120 000 newborn from Linyi	WEI Hong-wei. (71)
Investigation on the risk factors during pregnancy for 287 cases of congenital heart diseases	YUAN Fei, et al. (87)
Sonographic findings of trisomy 18 in the first and second trimester of pregnancy	DONG Xing-sheng, et al. (93)
Changes of sperm DNA fragmentation before and after processed and it' s effects on outcomes of IVF-ET	LIU Ya-feng, et al. (95)
Influence of Abnormal semen liquefaction on the sperm recovery rate and the pregnancy rate of IUI	ZHANG Hua-kun, et al. (102)

(上接扉一)

延安地区中老年高血压患者的体质量指数及遗传方式研究	慕明涛 毕云 霍满鹏等 (126)
厦门地区小儿脑瘫临床分型、早期症状及合并症调查分析	彭桂兰 蔡淑英 黄种钦等 (128)
综述与资料	
生物信息数据库在分子遗传学教学中的应用与实践	王一鹏 王树玉 (130)
PBL与研讨会相结合的教学模式在生殖医学研究生教育中的应用	周丽颖 王树玉 (132)

封四图版说明:

舒艳,等. 应用超声诊断胎儿脊柱畸形中的临床价值

(正文见第 89 页)

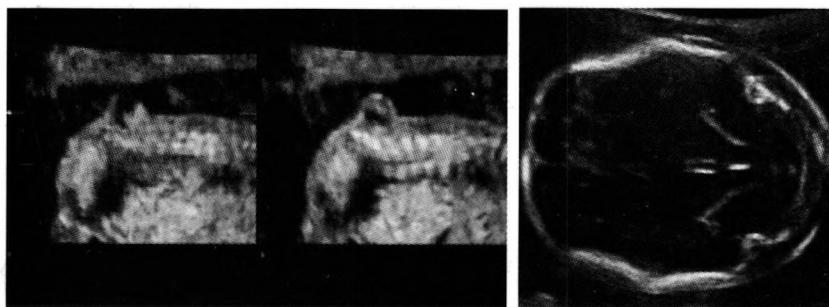


图1 典型的脊柱裂畸形胎儿的头颅显像(柠檬头)和小脑(香蕉小脑)

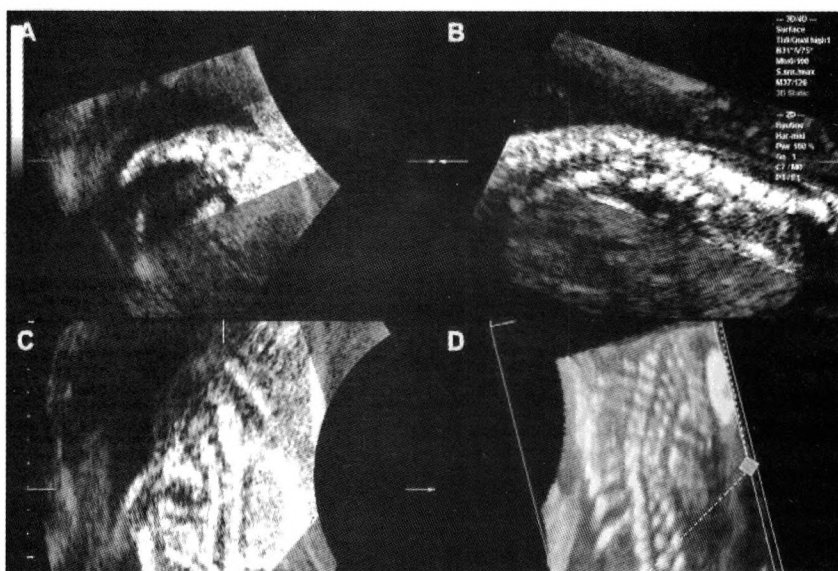


图2 不明显的脊柱侧弯, 半椎体畸形

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7月25日

定价: 15.00元