



QK1732388

ISSN 1006-9534

CN11-3743/R

中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

庆祝中国共产党第十九次全国代表大会顺利召开

目次

专论

- 胰岛素样生长因子-I调节卵泡发育的研究进展..... 王 芹 杨晓葵 (1)
- 稽留流产的遗传学研究现状..... 叶海明 林桂先 (3)

分子遗传学与生化遗传学

- 孕妇外周血中RASSF1A基因甲基化状态研究 冉贵萍 余宗蓉 袁 勇等 (5)
- MTHFR基因677位点多态性及HCY与复发性流产 申 华 冯杏琳 罗素霞等 (7)
- Luminex200平台在地中海性贫血基因检测中的应用..... 张艳芳 谢丰华 万志丹等 (8)
- 遗传性多囊肾家系PKD1、PKD2基因突变探讨与研究 李新伟 张群芝 (10)
- 高效液相色谱法检测血红蛋白Constant Spring的影响因素 黄 诚 黄际卫 唐 宁等 (12)
- 山西地区汉族人群Kell等3个稀有血型系统多态性研究 侯 霞 周永安 李 超等 (14)
- 原发性肉碱缺乏症一家系的SLC22A5基因突变检测与产前诊断..... 卢金芳 徐晨阳 陈 冲等 (17)
- 温州地区14个脊髓性肌萎缩症家系临床表型与基因分析及产前诊断..... 徐晨阳 项廷包 卢金芳等 (21)
- 软骨发育不全的基因检测及产前诊断..... 黎 昱 徐 盈 程 璐等 (25)
- 人血浆肌醇气相色谱质谱联用检测方法的优化及应用..... 安彦新 郭 金 王秀伟等 (28)
- 泉州地区 α 和 β 地中海贫血基因突变类型分析..... 陈雅斌 张丹丹 蒋燕成等 (32)
- 辽宁锡伯族与汉族鼻尖形态基因频率的分布..... 孙振翔 张 威 孙中芙 (35)
- 无创产前基因检测发现母体染色体异常一例..... 刘金秀 薄其芳 张妙贤等 (37)

ISSN 1006-9534

2017 年

第 25 卷 第 10 期



9 771006 953058

国家卫生和计划生育委员会主管

万方数据



QK1732388

ISSN 1006-9534

CN11-3743/R

中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

庆祝中国共产党第十九次全国代表大会顺利召开

目次

专论

- 胰岛素样生长因子-I调节卵泡发育的研究进展..... 王 芹 杨晓葵 (1)
- 稽留流产的遗传学研究现状..... 叶海明 林桂先 (3)

分子遗传学与生化遗传学

- 孕妇外周血中RASSF1A基因甲基化状态研究 冉贵萍 余宗蓉 袁 勇等 (5)
- MTHFR基因677位点多态性及HCY与复发性流产 申 华 冯杏琳 罗素霞等 (7)
- Luminex200平台在地中海性贫血基因检测中的应用..... 张艳芳 谢丰华 万志丹等 (8)
- 遗传性多囊肾家系PKD1、PKD2基因突变探讨与研究 李新伟 张群芝 (10)
- 高效液相色谱法检测血红蛋白Constant Spring的影响因素 黄 诚 黄际卫 唐 宁等 (12)
- 山西地区汉族人群Kell等3个稀有血型系统多态性研究 侯 霞 周永安 李 超等 (14)
- 原发性肉碱缺乏症一家系的SLC22A5基因突变检测与产前诊断..... 卢金芳 徐晨阳 陈 冲等 (17)
- 温州地区14个脊髓性肌萎缩症家系临床表型与基因分析及产前诊断..... 徐晨阳 项廷包 卢金芳等 (21)
- 软骨发育不全的基因检测及产前诊断..... 黎 昱 徐 盈 程 璐等 (25)
- 人血浆肌醇气相色谱质谱联用检测方法的优化及应用..... 安彦新 郭 金 王秀伟等 (28)
- 泉州地区 α 和 β 地中海贫血基因突变类型分析..... 陈雅斌 张丹丹 蒋燕成等 (32)
- 辽宁锡伯族与汉族鼻尖形态基因频率的分布..... 孙振翔 张 威 孙中芙 (35)
- 无创产前基因检测发现母体染色体异常一例..... 刘金秀 薄其芳 张妙贤等 (37)

ISSN 1006-9534

2017 年

第 25 卷 第 10 期



9 771006 953058

国家卫生和计划生育委员会主管

万方数据

结节性硬化症TSC2基因突变一例分析报道	韩瑞钰	马 婧	王树松	(39)
细胞遗传学与染色体疾病				
1036例高龄孕妇羊水细胞染色体核型分析.....	陈巧媛	王 昕	王 威等	(40)
NIPT联合染色体核型分析和产前BoBS技术在产前诊断中对降低出生缺陷的临床应用研究	张 健			(42)
宁德地区31 666例孕中期产前筛查与产前诊断分析	陈雪清	郭正琴	李文灿等	(47)
严重少精子症和无精子症患者Y染色体微缺失和生殖激素水平分析	郝小燕	张金彪	王雪涛等	(49)
单体核型在急性髓系白血病中的遗传学特点及其临床意义.....	陈 颖	陈 哲	叶佩佩等	(51)
唐氏综合征合并克氏综合征报告一例.....	张振华	赵 鼎	赵绍满	(128)
孕期、围产期保健与优生				
NIPT产前基因检测技术在高龄孕妇中临床应用	张卫华	唐 萍	王 芳	(54)
三亚地区育龄妇女 β -地中海贫血分子流行病学调查	王玉丰	田秀娟	周玉海等	(56)
同型半胱氨酸在反复自然流产中的应用.....	王 兴	郝胜菊	闫有圣等	(59)
同型半胱氨酸及抗凝血酶Ⅲ与复发性流产的相关性.....	赵宗霞	高 燕	张建华等	(60)
高危妊娠孕妇抑郁、育儿胜任感和社会支持的相关性研究.....	翁雪玲	瞿 佳	黄淑婷等	(62)
新生儿保健与优生				
21 386例新生儿听力筛查与聋病易感基因联合筛查结果分析	唐燕青	文春秀	何 升等	(66)
Real-time PCR方法检测早产儿脐带血中CMV-DNA、HSV1-DNA和HSV2-DNA的表达	卞咏梅	王双燕	章敏姬等	(68)
马鞍山地区2534例新生儿耳聋基因突变方式调查.....	章雪芹	魏 澄	王 栋等	(70)
串联质谱检测酰基肉碱和氨基酸在新生儿高胆红素血症中的应用.....	孔京慧	李 娴	陈重芬等	(73)
出生缺陷与先天畸形				
叶酸代谢障碍与出生缺陷的关系探讨.....	尹保民	杨小红	曾淑兰	(75)
胎儿永久性右脐静脉及其合并畸形的产前超声诊断.....	汪芷先	林小影	吕海云	(78)
连续顺序追踪超声法在早孕期胎儿严重肢体畸形中的诊断效果及对妊娠结局的影响研究	刘 刚	赵 芹	刘 健等	(80)
北京地区先天性心脏病产前诊断情况分析.....	徐宏燕	张 雯	刘凯波	(84)
国人B1型短指/趾家系ROR2基因罕见的突变	曹琴英	朱俊真	张为霞等	(86)
神经纤维瘤合并癫痫一家系基因检测报告.....	董志巧		张辉果	(88)
胎儿颈项透明层增厚及静脉导管血流频谱异常在先天性心脏病中的筛查及相关性研究.....	陈君耀	张 伟		(89)
胎儿右侧胸腔异位肾一例的超声表现.....	王淑霞	张为霞	张静文	(92)
残角子宫合并葡萄胎一例分析.....	李百玲	张 锐	刘 悦	(93)
脊髓性肌萎缩症产前诊断病例分析及遗传咨询指导.....	冯 春	郑 芳	彭剑虹等	(94)
生殖保健与辅助生殖				
体外受精-胚胎移植术后7天血清雌、孕激素水平与临床结局的相关性研究	景原雪	张莉莉	李红星等	(97)
卵子冷冻在IVF-ET中应用的研究	余 兰	杨晓葵	兰永连等	(101)
卵巢储备功能下降患者IVF-ET妊娠早期流产相关因素分析	雷玲玲		王树玉	(103)
肥胖对排卵正常患者促排卵卵巢反应性的影响.....	兰永连	梁 毓	李 颖等	(106)
NIPT在IVF胎儿染色体非整倍体筛查中的应用	王一鹏	王 昕	李 颖等	(109)
不育男性精浆抗苗勒氏管激素检测及其临床意义.....	方小武	刘佳杰	陈 捷等	(111)
GnRHa 6h后联合hCG二次扳机治疗边缘性空卵泡综合征一例.....	宋景艳	孙振高	张兴兴等	(113)
体外受精-胚胎移植当天发生卵巢蒂扭转病例一例	张 杨	皮 洁		(115)
ROC曲线评估FET移植前内膜厚度对妊娠结局的预测价值及临床分析	张华坤	付志红	张晓霞等	(116)

(下转扉二)

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 25 Number 10 October 2017

CONTENTS IN BRIEF

Analysis of RASSF1A gene methylation status in maternal plasma	RAN Gui-ping, et al. (5)
Application of Luminex200 platform in thalassemia gene detection	ZHANG Yan-fang, et al. (8)
Polycystic kidney family PKD1, PKD2 mutations to explore and research	LI Xin-wei, et al. (10)
Influencing factors of hemoglobin Constant Spring detection by high performance liquid chromatography	HUANG Cheng, et al. (12)
Polymorphic investigation for Kell and other 2 rare blood group systems in the Shanxi Han population ...	HOU Xia, et al. (14)
Detection of SLC22A5 gene mutation in a family with primary carnitine deficiency and prenatal diagnosis	LU Jin-fang, et al. (17)
Clinical phenotypes and prenatal molecular diagnosis for 14 SMA families from Wenzhou	XU Chen-yang, et al. (21)
Analysis of amniotic fluid karyotyping in 1036 pregnant women at advanced age	CHEN Qiao-yuan, et al. (40)
NIPT combined chromosome karyotype analysis and prenatal BoBS techniques were reduced in prenatal diagnosis clinical application of birth defects	ZHANG Jian. (42)
Analysis of Y chromosome microdeletions and gonadal hormone level in severe oligospermia and azoospermia man	HAO Xiao-yan, et al. (49)
Clinical application of NIPT prenatal gene testing technology in advanced pregnant women	ZHANG Wei-hua, et al. (54)
Molecular epidemiological investigation of β -thalassemia among women of child-bearing age in Sanya city	WANG Yu-feng, et al. (56)
The application of homocysteine in recurrent spontaneous abortion	WANG Xing, et al. (59)
Relationship between Homocysteine and Antithrombin - III in patients with recurrent spontaneous abortion	ZHAO Zong-xia, et al. (60)
Study on the relationship between folic acid metabolic disorder and birth defects	YIN Bao-min, et al. (75)
Correlation between serum estradiol or progesterone Level on day 7 after IVF-ET and clinical outcome in women with infertility	JING Yuan-xue, et al. (97)
The analysis of early pregnancy loss in women with diminished ovarian reserve after in vitro fertilization-embryo transfer	LEI Ling-ling, et al. (103)
Effect of obesity on the ovarian response of in vitro fertilization and embryo transfer in women with normal ovulation	LAN Yong-lian, et al. (106)

(上接扉一)

不同的精液处理方法对体外受精IVF周期结局的影响	欧展辉 陈志恒 王 慧等 (120)
综述与资料	
胎母输血综合征综述	支秀芳 蔡春泉 (122)
关于人类辅助生殖技术中伦理学问题的探析	刘雁峰 梁嘉玲 申萌萌等 (126)

封四图版说明:

汪芷先, 等. 胎儿永久性右脐静脉及其合并畸形的产前超声诊断

(正文见第 78 页)

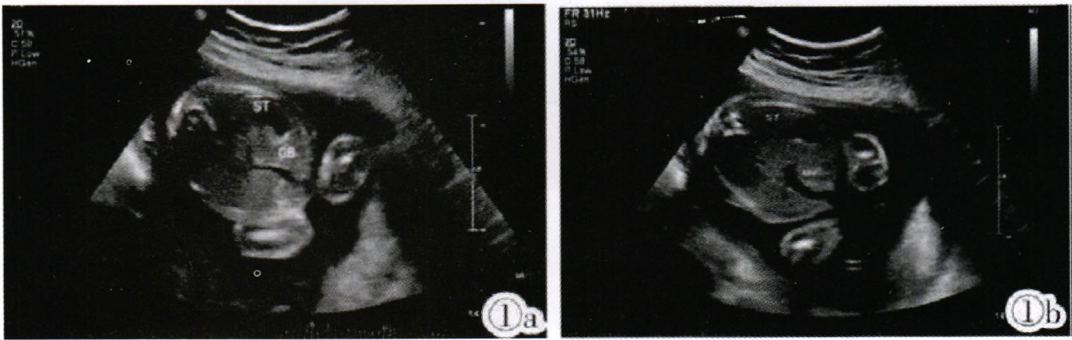


图1 PRUV声像图

注: ST: 胃泡; UV: 脐静脉; GB: 胆囊; 图1b: 门静脉弯向胃泡侧; 图1a: 胆囊位于脐静脉左侧

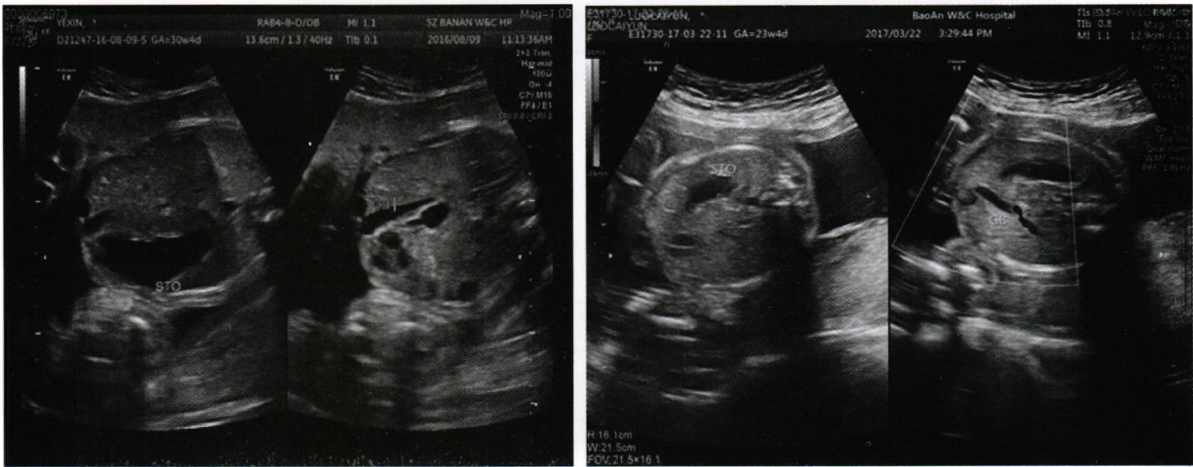


图2 右脐静脉典型超声影像图

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
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 2017年10月25日