



QK1738328

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

目次

专论

高通量测序技术在常见遗传性疾病中的应用进展..... 周秉博 郝胜菊 闫有圣等 (1)

妊娠合并地中海贫血的研究进展..... 罗丽丽 王莹 肖琳等 (4)

分子遗传学与生化遗传学

柳州地区Citrin蛋白缺乏症高危患儿串联质谱和基因分析及研究..... 陈大宇 谭建强 李哲涛等 (7)

基质细胞衍生因子基因多态性与冠心病相关性研究..... 冯磊 徐文波 年士艳等 (10)

孕期镉暴露对小鼠胎盘氨基酸转运系统的影响及其作用机制的研究..... 孟然 戚红 毛学群等 (13)

人类微小RNA-409-3p靶基因预测及生物信息学分析..... 时伟丽 王鑫 廖世秀 (18)

应用微阵列比较基因组杂交技术对胎儿复杂染色体易位的产前诊断..... 李红军 (20)

疑难ABO血型标本的表型与相应等位基因检测在临床中的应用..... 杨晓玲 钟青 许业栋 (23)

柳州地区异常血红蛋白Hb Q-Thailand合并地中海贫血筛查情况..... 黄诚 唐宁 陆碧玉等 (26)

山西地区汉族人群两种稀有血型系统基因多态性研究..... 李敏 周永安 李超等 (28)

云南省22287对婚检人群地中海贫血基因型分布状况及干预模式探讨..... 姚莉琴 邹团标 刘锦桃等 (31)

地中海贫血基因检测技术在厦门地区不孕不育患者运用情况分析..... 陈云 蓝惠华 程玲等 (35)

二例极长链基辅酶A脱氢酶缺乏症临床及基因突变分析..... 孟卫京 薛晋杰 李红霞等 (37)

一例AB亚型伴RH阴性血型的基因分析..... 周永安 李超 刘培贤等 (40)

ISSN 1006-9534

2017 年

第 25 卷 第 11 期



9 771006 953058

国家卫生和计划生育委员会主管

万方数据



QK1738328

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

目次

专论

高通量测序技术在常见遗传性疾病中的应用进展..... 周秉博 郝胜菊 闫有圣等 (1)

妊娠合并地中海贫血的研究进展..... 罗丽丽 王莹 肖琳等 (4)

分子遗传学与生化遗传学

柳州地区Citrin蛋白缺乏症高危患儿串联质谱和基因分析及研究..... 陈大宇 谭建强 李哲涛等 (7)

基质细胞衍生因子基因多态性与冠心病相关性研究..... 冯磊 徐文波 年士艳等 (10)

孕期镉暴露对小鼠胎盘氨基酸转运系统的影响及其作用机制的研究..... 孟然 戚红 毛学群等 (13)

人类微小RNA-409-3p靶基因预测及生物信息学分析..... 时伟丽 王鑫 廖世秀 (18)

应用微阵列比较基因组杂交技术对胎儿复杂染色体易位的产前诊断..... 李红军 (20)

疑难ABO血型标本的表型与相应等位基因检测在临床中的应用..... 杨晓玲 钟青 许业栋 (23)

柳州地区异常血红蛋白Hb Q-Thailand合并地中海贫血筛查情况..... 黄诚 唐宁 陆碧玉等 (26)

山西地区汉族人群两种稀有血型系统基因多态性研究..... 李敏 周永安 李超等 (28)

云南省22287对婚检人群地中海贫血基因型分布状况及干预模式探讨..... 姚莉琴 邹团标 刘锦桃等 (31)

地中海贫血基因检测技术在厦门地区不孕不育患者运用情况分析..... 陈云 蓝惠华 程玲等 (35)

二例极长链基辅酶A脱氢酶缺乏症临床及基因突变分析..... 孟卫京 薛晋杰 李红霞等 (37)

一例AB亚型伴RH阴性血型的基因分析..... 周永安 李超 刘培贤等 (40)

ISSN 1006-9534

2017 年

第 25 卷 第 11 期



9 771006 953058

国家卫生和计划生育委员会主管

万方数据

细胞遗传学与染色体疾病

微阵列比较基因组杂交技术在染色体异常细胞遗传学分析中的应用·····	欧明林	张若菡	龚蔚蔚等 (44)
NGS技术检测复发性流产组织染色体异常的临床意义·····	王燕侠	毛宝宏	李 静等 (47)
产前BAC-on-Beads技术在性染色体非整倍体异常和性染色体微缺失/微重复诊断中的应用研究·····		张 健	(50)
探讨传统染色体核型分析与染色体微阵列分析技术在产前诊断中的应用·····	吴琦嫦	杨小梅	王文博等 (55)
人类X染色体失活与基因的剂量补偿效应·····	朱蔚云	谢天炽	李佩琼等 (61)
应用ROC曲线评价血清FSH、LH及T在非嵌合型克氏综合征诊断中的价值·····	季兴哲	周 梁	孙建华等 (64)
5675例产前诊断胎儿细胞染色体核型分析·····	陈杏园	韦小妮	陆碧玉等 (67)
早孕与中孕期唐氏综合征产前血清学筛查方法及评价·····	杨瑰艳	陈求珠	石秀凤等 (70)
应用超声测量胎儿颈项透明层厚度与染色体异常的相关关系研究·····	徐 靖	王 娴	黎安琴 (73)
两种不同Y染色体AZF微缺失检测方法比较·····	陈 琨	廖 喆	唐澜南等 (75)
稽留流产患者绒毛组织的染色体核型分析·····	黄和明	邢园园	马杰彦等 (77)

孕期、围产期保健与优生

药物治疗对妊娠期甲状腺自身抗体阴性的亚临床甲减孕妇的母婴预后影响·····	王春芳	周琼洁	徐 焕等 (79)
新疆地区育龄期维吾尔族和汉族女性血清抗缪勒氏管激素的差异性研究·····	韩宁宁	哈斯提牙尔·杰恩斯	刘志娟等 (82)
佛山地区叶酸利用能力与不良妊娠结局相关性的研究·····	史淑琼	钟 进	郭晓玲等 (84)
早孕期颈项透明层测量在筛查重型 α 地中海贫血中的作用·····	甄 理	甄恩明	韩 瑾等 (86)
两种快速产前检测技术在产前诊断中的应用分析·····	余宏盛	郭 红	(89)
超声心动图评价重度子痫前期孕妇左室形态和功能的临床意义·····	寿列军	解左平	金社红等 (92)
营养教育和钙补充对孕中期钙缺乏和妊娠并发症的影响·····	李 冉	李 巍	(95)

新生儿保健与优生

苏州地区全自动荧光免疫分析仪(GSPTM)检测TSH的性能验证及新生儿TSH切值建立·····	王本敬	陈亚平	马 骏等 (97)
十堰地区38 626例新生儿地中海贫血筛查及基因检测分析·····	罗卉丽	陈秀兰	王晓娟 (100)
甘肃省部分地区新生儿疾病筛查样本质量情况分析·····	刘 静	郝胜菊	胡秀琴等 (102)
液相串联质谱技术在新生儿病房及儿科重症监护室患儿遗传代谢病检测中的应用·····	陈玉兰	杨秀芳	郑锐军等 (104)
苏州地区新生儿促甲状腺素筛查切值研究·····	马 骏	王本敬	陈亚平等 (107)

出生缺陷与先天畸形

TBX5基因多态性与单纯性先天性心脏病易感性的关联分析·····	谭赛男	孟凡琦	伍 源等 (109)
产前超声对胎儿法洛四联症疾病谱的鉴别诊断·····	丁 洁	施海建	梁 喜 (111)
妊娠期代谢综合征及其主导危险因素与出生缺陷分析·····	王小华	谭 洁	梅 瑾等 (114)
半侧巨脑畸形并化脓性脑膜炎、硬膜下出血漏诊一例报告·····	王卫凯	张成祖	徐瑞峰等 (117)
超声诊断早孕期双胎儿单腔心畸形的临床价值·····	邱合荣	解左平	金社红等 (118)

生殖保健与辅助生殖

IVF-ET卵巢高反应患者行囊胚移植的临床结局分析·····	李红星	薛石龙	景原雪等 (119)
--------------------------------	-----	-----	------------

(下转扉二)

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 25 Number 11 November 2017

CONTENTS IN BRIEF

- Application of high – throughput sequencing technology in common hereditary diseases ZHOU Bing-bo, *et al.* (1)
- Research progress of pregnancy with thalassemia LUO Li-li, *et al.* (4)
- Analysis and research on high-risk infants with Citrin deficiency in Liuzhou CHEN Da-yu, *et al.* (7)
- Study on the association between SNP of stromal cell-derived factor-1 gene and the presence of coronary heart disease
..... FENG Lei, *et al.* (10)
- Effects of maternal cadmium exposure on the placental amino acid transport system and the underlying mechanisms
..... MENG Ran, *et al.* (13)
- Prediction of target genes of homo sapiens miroRNA-409-3p and bioinformatics analysis SHI Wei-li, *et al.* (18)
- Prenatal diagnosis of a complex reciprocal translocation involving five chromosomes LI Hong-jun. (20)
- The phenotype of difficult ABO blood group specimens and the detection of corresponding alleles in clinical use
..... YANG Xiao-ling, *et al.* (23)
- Screening hemoglobin Q-Thailand combined alpha-thalassemia in Liuzhou regionHUANG Cheng, *et al.* (26)
- Study the gene polymorphism of two rare blood groups in Han nationalities in Shanxi area LI Min, *et al.* (28)
- Investigation on genotype of thalassemia genes and exploration on thalassemia intervention model from 22287 couples of
premarital checkups population in Yunnan YAO Li-qin, *et al.* (31)
- Application of microarray comparative genomic hybridization in the cytogenetic analysis of chromosome abnormality
..... OU Ming-lin, *et al.* (44)
- Clinical significance of NGS technique in detecting chromosomal abnormalities in recurrent miscarriage
..... WANG Yan-xia, *et al.* (47)
- The value of levothyroxine treatment in improving pregnancy outcomes in subclinical hypothyroidism women with negative
thyroid antibodies WANG Chun-fang, *et al.* (79)
- Validation of genetic screening processor (GSP™)in TSH measurement and establishment of the newborn TSH cut-off
value in Suzhou city WANG Ben-jing, *et al.* (97)
- Single nucleotide polymorphism of TBX5 gene with sporadic congenital heart disease in Chinese Han population
..... TAN Sai-nan, *et al.* (109)
- Clinical outcome of blastocyst transfer of patients with ovarian hyperresponsiveness in IVF-ETLI Hong-xing, *et al.* (119)

(上接扉一)

- GnRH-a及宫腔镜检查在反复种植失败患者中的疗效分析 李园园 黄晓洁 (122)
- 综述与资料
- 外周血淋巴细胞染色体G显带制备方法综述 张 静 张 璘 (124)
- 生活方式对女性生殖功能的影响 何 欣 王 彤 戚永超等 (126)

万方数据

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11月25日

定价: 15.00元