



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	
妇产科学研究生德育现况调查与分析.....	李颖 王树玉 陈静 (1)
改良优选方法对精子质量和ART结局的影响的研究进展.....	张楚 张荣荣 朱彤等 (4)
分子遗传学与生化遗传学	
无创产前基因检测在血清学筛查临界风险孕妇中的应用研究.....	潘婕文 鲍幼维 潘小莉等 (8)
两种试剂中D6S474和D5S2500基因座等位基因分型一致性研究.....	赖力 林赛梅 刘尚龙等 (10)
丙型肝炎患者HCV-RNA载量与抗-HCV检测的临床意义探讨.....	杨慧敏 李超 杨国华等 (12)
双胞胎同患Citrin缺乏症一家系临床及基因分析.....	唐奇 谭建强 谢莉等 (15)
53例胎儿Yq11.21-11.223区域缺失或重复的遗传学分析.....	燕凤 李春艳 宋婷婷等 (17)
早孕期自然流产绒毛组织的遗传学检测方法比较.....	王皖骏 朱湘玉 朱瑞芳等 (19)
羊水细胞培养法在地中海贫血产前诊断中的应用探讨.....	朱晓西 郑琳 刘美等 (22)
细胞遗传学与染色体疾病	
无创DNA产前检测技术对单项超声软指标孕妇筛查胎儿染色体异常的临床价值.....	包歆 陈念念 臧潇潇等 (24)
ART助孕后稽留流产胚胎/胎儿组织采用高通量基因测序技术测定染色体的研究.....	曾湘晖 王莉云 熊正方等 (26)
扩增孕妇血浆中游离胎儿DNA构建方法及其对产前诊断21-三体综合征中价值研究.....	郭莉 李砚 (30)
1879例产前诊断胎儿染色体核型的分析.....	梅燕 邓新娥 王远流等 (33)
荆州地区522例羊水细胞遗传学结果分析.....	陈耀光 梅小琴 袁琳 (35)
产前筛查母血游离胎儿DNA在21-三体、18-三体中的应用及在优生中的价值.....	莫玉俏 卢敏 陈小菊 (38)

ISSN 1006-9534



2017 年

第 25 卷 第 12 期

国家卫生和计划生育委员会主管



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		
妇产科学研究生德育现况调查与分析·····	李颖 王树玉 陈静	(1)
改良优选方法对精子质量和ART结局的影响的研究进展·····	张楚 张荣荣 朱彤等	(4)
分子遗传学与生化遗传学		
无创产前基因检测在血清学筛查临界风险孕妇中的应用研究·····	潘婕文 鲍幼维 潘小莉等	(8)
两种试剂中D6S474和D5S2500基因座等位基因分型一致性研究·····	赖力 林赛梅 刘尚龙等	(10)
丙型肝炎患者HCV-RNA载量与抗-HCV检测的临床意义探讨·····	杨慧敏 李超 杨国华等	(12)
双胞胎同患Citrus缺乏症一家系临床及基因分析·····	唐奇 谭建强 谢莉等	(15)
53例胎儿Yq11.21-11.223区域缺失或重复的遗传学分析·····	燕凤 李春艳 宋婷婷等	(17)
早孕期自然流产绒毛组织的遗传学检测方法比较·····	王皖骏 朱湘玉 朱瑞芳等	(19)
羊水细胞培养法在地中海贫血产前诊断中的应用探讨·····	朱晓西 郑琳 刘美等	(22)
细胞遗传学与染色体疾病		
无创DNA产前检测技术对单项超声软指标孕妇筛查胎儿染色体异常的临床价值·····	包歆 陈念念 臧潇潇等	(24)
ART助孕后稽留流产胚胎/胎儿组织采用高通量基因测序技术测定染色体的研究·····	曾湘晖 王莉云 熊正方等	(26)
扩增孕妇血浆中游离胎儿DNA构建方法及其对产前诊断21-三体综合征中价值研究·····	郭莉 李砚	(30)
1879例产前诊断胎儿染色体核型的分析·····	梅燕 邓新娥 王远流等	(33)
荆州地区522例羊水细胞遗传学结果分析·····	陈耀光 梅小琴 袁琳	(35)
产前筛查母血清游离胎儿DNA在21-三体、18-三体中的应用及在优生中的价值·····	莫玉俏 卢敏 陈小菊	(38)

ISSN 1006-9534



2017 年

第 25 卷 第 12 期

国家卫生和计划生育委员会主管

探讨无创DNA技术在检测非整倍体染色体中的应用价值·····	陈雪清	郭正琴	刘 洁等 (41)
180例新生儿细胞遗传学检测结果分析 ·····	严盛芬	杨建滨	吴鼎文等 (42)
广东惠州地区653例非梗阻性无精子症患者的细胞遗传学分析 ·····	何 静	刘彩红	张宝慧等 (44)
河南地区1126对不良孕产史患者的细胞遗传学分析·····	代 鹏	赵干业	侯雅勤等 (47)
广州地区遗传咨询唐氏综合征患儿细胞遗传学和患病因素分析·····	邝 璐	韩 宁	朱 冰等 (50)
显微镜载玻片质量对染色体核型质量的影响·····	曾 艳	范佳鸣	张建军 (52)
孕期、围产期保健与优生			
双胎生长不一致现状及其高危因素分析·····	肖玲玲	肖翠勇	汪吉梅 (55)
孕中期母血清学产前筛查对预测妊娠结局的价值研究·····	于俊娜	李 伟	张 燕等 (58)
静脉营养用于重度子痫前期IUGR的临床研究 ·····			陈艳鸿 (60)
新生儿保健与优生			
¹ H MRS联合MRI对新生儿缺氧缺血性脑病的诊断价值 ·····	胡望福	张 玲	(62)
怀化部分地区295例新生儿葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症基因检测结果分析 ·····	沈玉燕	黎 剑	肖 刚 (65)
新生儿床旁颅脑超声1100例检查结果分析·····			黄 蕾 (68)
34 511例新生儿G6PD筛查及遗传咨询调查 ·····	励 南	沈玲萍	黄 素 (69)
闽东地区新生儿血液串联质谱游离肉碱水平临床观察·····			宋玮婷 (71)
12 532例新生儿听力筛查结果分析 ·····	黄月英	褚亚芬	(73)
2013 ~ 2016年潍坊市新生儿疾病筛查结果分析·····	李传胜	田维兵	张洪文等 (75)
新生儿发病型极长链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症一例及文献复习 ·····	姜善雨	周 勤	梅英姿等 (76)
出生缺陷与先天畸形			
一个新生儿肝内胆汁淤积症 (NICCD) 家系的SLC25A13基因突变检测与产前诊断 ·····	卢金芳	徐晨阳	徐雪琴等 (80)
产前超声诊断胎儿先天性肺囊腺瘤样畸形的应用价值·····			王庆征 (83)
余姚地区0 ~ 5岁儿童先天性心脏病监测结果分析·····	励 南	沈玲萍	黄 素 (85)
79例双胎出生缺陷回顾性分析·····			卜 霄 (87)
产前超声诊断全前脑致颜面部畸形30例回顾性分析·····	孟红哲	孙小平	黄 瑛等 (89)
二维产科超声联合胎儿超声心动图诊断胎儿左侧异构·····	陈 燕	解左平	周佳梅等 (91)
二维超声联合四维超声用于诊断产前胎儿畸形的价值研究及妊娠结局·····			应金巧 (93)
一例软骨发育异常胎儿的遗传学分析·····	郭钦贤	孙 博	冷建杭等 (96)
庆阳地区2012-2016年围产儿神经管缺陷监测结果分析 ·····	韩学娟	顾亚辉	安惠君 (99)
生殖保健与辅助生殖			
分析卵母细胞MII率对ICSI受精及胚胎发育的预测价值 ·····	宋明哲	熊 风	孙 青等 (102)
精子形态学与IVF-ET受精情况及临床结局的相关性研究 ·····	王 丽	王树玉	马延敏等 (106)
染色体微阵列技术在辅助生殖妊娠早期自然流产查因中的应用·····	李 晶	裴 娟	王 姝等 (108)
早补救ICSI新鲜周期与复苏周期卵裂期胚胎移植临床结局分析 ·····	邹林兵	戴志俊	汪凌云等 (111)
高龄患者冻融周期移植的妊娠结局·····	宋雪梅	邓 星	(113)
卵母细胞成熟障碍综合征一例报告·····	邓陶然	黄 博	杜瑶瑶等 (115)

(下转扉二)

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 25 Number 12 December 2017

CONTENTS IN BRIEF

- Effects of advanced selection methods on sperm quality and ART outcome :An update ZHANG Chu, *et al.* (4)
- The explore to the clinical value of detecting the HCV-RNA and Anti-HCV in patients with Hepatitis C
..... YANG Hui-min, *et al.* (12)
- Genetic analysis of 153 fetus with Yq11.21 Yq11.221 Yq11.222 Yq11.223 Yq11.223 deletions and duplications
..... YAN Feng, *et al.* (17)
- Comparative study of different methods in genetic testing of first trimester spontaneous abortion villus
..... WANG Wan-jun, *et al.* (19)
- Clinical value of noninvasive DNA prenatal detection technique in screening fetal chromosomal abnormalities with single
ultrasound soft index BAO Xin, *et al.* (24)
- Embryo/Fetal chromosome study in spontaneous abortion by bath gene sequencing technology in Qinghai region
..... ZENG Xiang-hui, *et al.* (26)
- Analysis on 1879 cases of fetal chromosomal karyotype in prenatal diagnosis..... MEI Yan, *et al.* (33)
- Analysis of amniotic fluid cytogenetics in 522 pregnant women in Jingzhouarea..... CHEN Yao-guang, *et al.* (35)
- Prenatal screening of maternal fetal free fetal DNA in trisomy 21- and trisomy 18- and its value in eugenics
..... MO Yu-qiao, *et al.* (38)
- Cytogenetic analysis of 653 patients with non-obstructive azoospermia in Huizhou area of Guangdong Province
..... HE Jing, *et al.* (44)
- Prevalence and risk factors of twins with growth discordance XIAO Ling-ling, *et al.* (55)
- The diagnostic value of ¹H MRS combined MRI for the newborns with hypoxic ischemic encephalopathy
..... HU Wang-fu, *et al.* (62)
- A case study of 79 cases of twin birth defects PU Xiao, *et al.* (87)
- Analyzing the predictive value of oocyte M II rate to the outcomes of fertilization and embryo development after ICSI
..... SONG Ming-zhe, *et al.* (102)
-

(上接扉一)

儿童保健与遗传性疾病

- 郑州地区健康婴幼儿血清骨碱性磷酸酶水平的研究..... 孔京慧 陈重芬 (119)
- 儿童遗传性球形红细胞增多症19例临床分析——附一例家系调查..... 谭燕莉 蒋瑾瑾 (121)
- 儿童肺炎与TNFa的相关性研究 张 莉 马 琳 安会波等 (125)

综述与资料

- 胎儿脐血17-羟孕酮检测用于先天性肾上腺皮质增生症的产前筛查研究新进展 黄丽华 陈大宇 杨金玲等 (128)

万方数据

封四图版说明:

郭钦贤, 等. 一例软骨发育异常胎儿的遗传学分析

(正文见第 96 页)

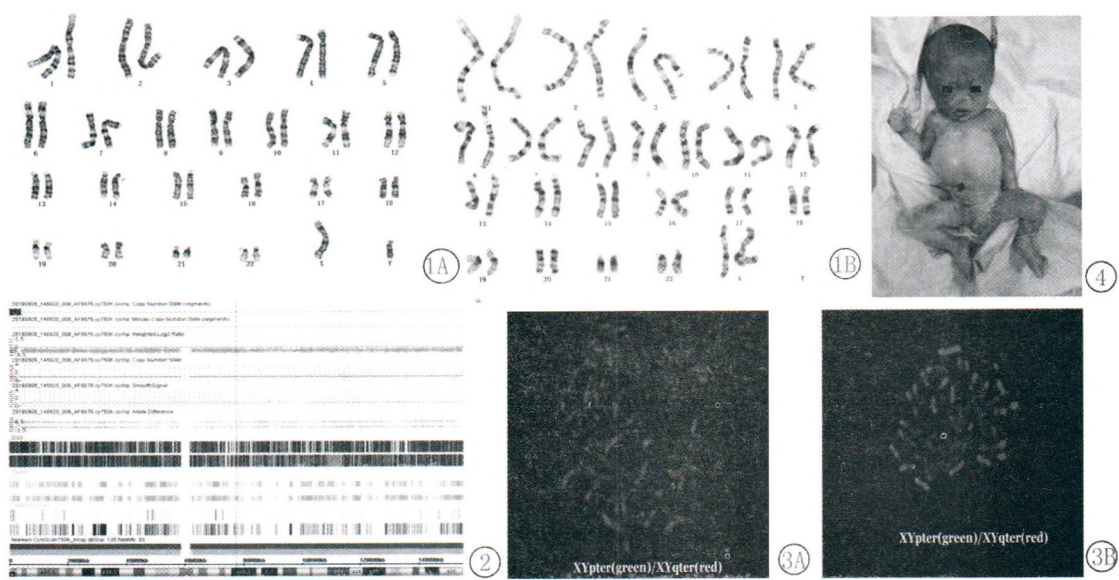


图 胎儿及其母亲染色体G显带核型分析图

- 1A: 胎儿脐血G显带染色体核型为46, XY; 1B: 胎儿母亲外周血G显带染色体核型为46, XX
2. 胎儿SNP-Array检测结果显示Xp22.33区段存在3.7Mb的缺失
3. 胎儿FISH结果Xp22.33微缺失示意图
4. 胎儿引产后多项畸形

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
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12月25日

定价: 15.00元