

中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

目次

专论

全英文MOOCs翻转课堂混合教学的改革初探

——神经精神疾病的遗传学机制课程建设..... 陈莉 郭峰 杨玲等 (1)

基于高通量并行测序的无创DNA产前检测的应用价值..... 徐滨 张朝霞 (4)

高通量测序技术在唐氏综合征产前筛查中的应用及研究进展..... 汪艳丽 郭亚清 (7)

长链非编码RNA在结直肠癌中的研究进展..... 孔祥涛 宋茂力 张卓等 (10)

分子遗传学与生化遗传学

应用人群中HLA-DRB1单核苷酸多态性推算氨基酸单倍型的研究..... 甘锦绘 孙浩 黄凯等 (14)

血清MicroRNA-217水平与2型糖尿病患者肾损害的相关性研究..... 牛瑜 王述进 (18)

无创产前基因检测及羊水产前诊断在高龄孕妇中的对照研究分析..... 殷一旋 梅瑾 王昊 (23)

唐氏征筛查联合外周血游离胎儿DNA检测的临床应用价值分析..... 王婉群 杨良玉 冯海燕 (25)

母鼠维生素D缺乏对子代鼠肺发育及CyclinD1表达影响的研究..... 唐莲芳 孙萍 张伦静等 (27)

耳聋患者线粒体12S rRNA A1555G 和CO1/rRNA^{Ser(UCN)} G7444A的突变分析..... 郑文燕 滕尧树 丁禹 (30)

宝鸡地区非综合征性耳聋患者基因检测分析..... 杜小云 刘郁明 唐凯等 (33)

DNA质谱联合Sanger测序法确诊G6PD缺乏症合并Klinefelter综合征一例..... 沈玉燕 黎剑 (35)

全羧化酶合成酶缺乏症一例..... 沈玉燕 黎剑 肖刚 (36)

Chelex100法提取的口腔黏膜细胞DNA在STR分析中的研究..... 李子怡 田秀荣 付佳等 (37)

不同民族12个群体15个STR基因座的遗传关系研究..... 康冰 何淼 王红丹等 (39)

细胞遗传学与染色体疾病

孕早期绒毛嵌合体在产前诊断中的临床分析..... 罗小金 郭碧芸 魏凤香等 (41)

ISSN 1006-9534

2017 年



第 25 卷 第 3 期

国家卫生和计划生育委员会主管

万方数据

892例染色体多态性细胞遗传学分析	王婷婷	吴晓飞	姜玲波等 (43)
孕中期羊水染色体嵌合体在产前诊断中的临床分析	张玲玲	黄和明	罗小金 (45)
9号染色体臂间倒位与不孕不育相关性的探讨	王 贺	肖晓素	纪 玲 (47)
习惯性流产女性的染色体多态性分析	张耀辉	朱红芬	齐涵沁 (49)
原发性闭经女性染色体核型与临床表型关系探讨	高 丽	傅海英	胡焉凡 (51)
胎儿NT厚度与染色体异常的关系探讨	董 媛	司艳梅	张 萌等 (53)
2360例不孕不育患者染色体核型分析	李庆禹	张 蕾	祖林林 (56)
1513对夫妇染色体核型与不良妊娠的相关性研究	张 萌	齐科研	王 昕等 (58)
55例染色体相互易位携带者生育结局追踪及临床分析	刘 群	王美仙	邵小光 (61)
嵌合型20号环状染色体综合征一例报道			马金元 (64)
828例绒毛的细胞遗传学分析和总结	徐 慧	王德堂	郭芬芬等 (65)
宜昌地区染色体多态性与生殖异常的相关性研究		张庆勇	付爱红 (68)
染色体多态及其细胞遗传学分析	栾世巍	胡一珍	朱艳丽等 (70)
孕期、围产期保健与优生			
miRNA219在胚胎停止发育绒毛组织中的表达	张 莹	李江红	王 敏 (72)
孕中期联合AFP、Free β -HCG、uE ₃ 检测的产前筛查意义	马兵兵	谢守凤	李雪莲等 (74)
嘉兴地区高龄孕妇的产前筛查与产前诊断			张卫华 (76)
大庆地区5700例孕前及孕早期女性巨细胞和风疹病毒感染状况调查			郭 静 (78)
不同孕周与产前筛查效率分析	李 宏	魏 瑜	周 婷 (79)
IL-21、IL-22在子痫前期患者胎盘组织中的表达水平及意义			闫东芝 (81)
新生儿保健与优生			
2007~2016年漳州地区新生儿苯丙酮尿症筛查情况分析			刘文煌 (83)
出生缺陷与先天畸形			
2008~2015年太原市迎泽区围产儿出生缺陷医院监测结果分析	曹 悦	董丽媛	王宝霞 (86)
广东省部分地区0~5岁先天性心脏病调查	李铭臻	王奇玲	顾 恒等 (88)
2010~2014年广饶地区围产儿出生缺陷医院监测结果分析			郝玉霞 (90)
经阴道三维超声成像诊断子宫先天畸形临床应用价值研究		胡密淑	胡芯端 (92)
三维超声在不同孕周产前超声筛查胎儿畸形的临床意义	王颖金	张 荣	席如如等 (95)
荣成地区婴幼儿发育性髋关节发育不良筛查情况分析		姜 燕	王淑荣 (98)
产前超声诊断胎儿外耳畸形并单鼻孔及小眼畸形一例并文献复习	张 燕	黄 璞	孟红哲 (99)
生殖保健与辅助生殖			
IVF-ET后妊娠丢失的临床因素分析	王海燕	乔 杰	刘 平等 (100)
单绒毛膜双胎选择性胎儿生长受限胎盘差异蛋白的研究			李 悦 (103)
人类卵裂期胚胎程序化和玻璃化冻融方法的临床效果分析	王永卫	王 旻	陶皆惟等 (106)
不同年龄IVF患者颗粒细胞凋亡率和活性氧水平与妊娠结局的关系	李伟伟	闫姝妮	殷秀荣等 (109)
胚胎移植管血染对体外受精-胚胎移植妊娠结局的影响	刘继龙	陈枚燕	林春莲等 (111)
儿童保健与遗传性疾病			
北京地区儿童发育迟缓筛查阳性情况及管理研究			梁明丽 (113)
246例癫痫患儿遗传代谢性疾病质谱技术筛查	杜丽君	石凯丽	孙晓俐等 (117)

(下转扉二)

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 25 Number 3 March 2017

CONTENTS IN BRIEF

Renovation of English lecture Genetics of Neuropsychiatric Disorders—Blending learning with MOOCs and Flipped Classroom	CHEN Li, et al. (1)
The research progress of LncRNA in Colorectal Cancer	KONG Xiang-tao, et al. (10)
Using the HLA-DRB1 SNPs data of population to impute the amino acid haplotypes	GAN Jin-hui, et al. (14)
correlation research of serum Micro RNA - 217 level and renal damage in patients with type 2 diabetes	NIU Yu, et al. (18)
The contrast study for amniotic fluid prenatal diagnosis and non-invasive gene detection in advanced maternal age	YIN Yi-xuan, et al. (23)
Maternal vitamin D deficiency effect on the rat lung development and the expression of CyclinD1	TANG Lian-fang, et al. (27)
Screening for the mitochondrial 12S rRNA A1555G and CO1/tRNA ^{Ser(UCN)} G7444A mutations in patients with hearing loss	JIA Wen-yan, et al. (30)
Clinical analysis of villus mosaicism on prenatal diagnosis	LUO Xiao-jin, et al. (41)
Cytogenetic analysis of 892 cases with chromosome polymorphism	WANG Ting-ting, et al. (43)
Analysis the correlation between pericentric inversion of chromosome 9 and human infertility	WANG He, et al. (47)
Study on the relationship between the fetal nuchal translucency and chromosome abnormalities	DONG Yuan, et al. (53)
Significance of prenatal screening for AFP, Free β -HCG and uE ₃ in the second trimester of pregnancy	MA Bing-bing, et al. (74)
Analysis of the efficiency of prenatal screening according to different gestational weeks	LI Hong, et al. (79)
Analysis of neonatal phenylketonuria screening from 2007 to 2016 in Zhangzhou district	LIU Wen-huang. (83)
An epidemiological investigation of congenital heart disease among Children aged 0-5 years in some areas of Guangdong Province	LI Ming-zhen, et al. (88)
Analysis of clinical factors on pregnancy loss during IVF-ET treatment	WANG Hai-yan, et al. (100)
Research of differential proteomics of selective fetal growth restriction of monochorionic twin pregnancy	LI Yue. (103)
Analysis of clinical outcomes and frozen recovery of human cleavage stage embryos with programmed freezing and vitrification	WANG Yong-wei, et al. (106)
Relationship of ovarian granulosa cells apoptosis and reactive oxygen species with outcome of IVF-ET in patients with different ages	LI Wei-wei, et al. (109)
The effect of embryo transfer catheter bloody stain on the outcome of in vitro fertilization-embryo transfer	LIU Ji-long, et al. (111)

(上接扉一)

综述与资料

新生儿遗传代谢病筛查研究进展	史雅萍 王宇君 李红霞等 (119)
性反转综合征的临床特征及遗传学研究进展	文 雪 张元珍 (121)
妊娠期B19病毒感染研究进展	张 宁 崔 鑫 于月新 (124)
HLA-G与复发性流产的相关性研究进展	顾 灵 何晓燕 (128)

中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

目次

专论

全英文MOOCs翻转课堂混合教学的改革初探

——神经精神疾病的遗传学机制课程建设..... 陈莉 郭峰 杨玲等 (1)

基于高通量并行测序的无创DNA产前检测的应用价值..... 徐滨 张朝霞 (4)

高通量测序技术在唐氏综合征产前筛查中的应用及研究进展..... 汪艳丽 郭亚清 (7)

长链非编码RNA在结直肠癌中的研究进展..... 孔祥涛 宋茂力 张卓等 (10)

分子遗传学与生化遗传学

应用人群中HLA-DRB1单核苷酸多态性推算氨基酸单倍型的研究..... 甘锦绘 孙浩 黄凯等 (14)

血清MicroRNA-217水平与2型糖尿病患者肾损害的相关性研究..... 牛瑜 王述进 (18)

无创产前基因检测及羊水产前诊断在高龄孕妇中的对照研究分析..... 殷一旋 梅瑾 王昊 (23)

唐氏征筛查联合外周血游离胎儿DNA检测的临床应用价值分析..... 王婉群 杨良玉 冯海燕 (25)

母鼠维生素D缺乏对子代鼠肺发育及CyclinD1表达影响的研究..... 唐莲芳 孙萍 张伦静等 (27)

耳聋患者线粒体12S rRNA A1555G 和CO1/rRNA^{Ser (UCN)} G7444A的突变分析..... 郑文燕 滕尧树 丁禹 (30)

宝鸡地区非综合征性耳聋患者基因检测分析..... 杜小云 刘郁明 唐凯等 (33)

DNA质谱联合Sanger测序法确诊G6PD缺乏症合并Klinefelter综合征一例..... 沈玉燕 黎剑 (35)

全羧化酶合成酶缺乏症一例..... 沈玉燕 黎剑 肖刚 (36)

Chelex100法提取的口腔黏膜细胞DNA在STR分析中的研究..... 李子怡 田秀荣 付佳等 (37)

不同民族12个群体15个STR基因座的遗传关系研究..... 康冰 何淼 王红丹等 (39)

细胞遗传学与染色体疾病

孕早期绒毛嵌合体在产前诊断中的临床分析..... 罗小金 郭碧芸 魏凤香等 (41)

ISSN 1006-9534

2017 年



第 25 卷 第 3 期

国家卫生和计划生育委员会主管

万方数据

892例染色体多态性细胞遗传学分析	王婷婷	吴晓飞	姜玲波等 (43)
孕中期羊水染色体嵌合体在产前诊断中的临床分析	张玲玲	黄和明	罗小金 (45)
9号染色体臂间倒位与不孕不育相关性的探讨	王 贺	肖晓素	纪 玲 (47)
习惯性流产女性的染色体多态性分析	张耀辉	朱红芬	齐涵沁 (49)
原发性闭经女性染色体核型与临床表型关系探讨	高 丽	傅海英	胡焉凡 (51)
胎儿NT厚度与染色体异常的关系探讨	董 媛	司艳梅	张 萌等 (53)
2360例不孕不育患者染色体核型分析	李庆禹	张 蕾	祖林林 (56)
1513对夫妇染色体核型与不良妊娠的相关性研究	张 萌	齐科研	王 昕等 (58)
55例染色体相互易位携带者生育结局追踪及临床分析	刘 群	王美仙	邵小光 (61)
嵌合型20号环状染色体综合征一例报道			马金元 (64)
828例绒毛的细胞遗传学分析和总结	徐 慧	王德堂	郭芬芬等 (65)
宜昌地区染色体多态性与生殖异常的相关性研究		张庆勇	付爱红 (68)
染色体多态及其细胞遗传学分析	栾世巍	胡一珍	朱艳丽等 (70)
孕期、围产期保健与优生			
miRNA219在胚胎停止发育绒毛组织中的表达	张 莹	李江红	王 敏 (72)
孕中期联合AFP、Free β -HCG、uE ₃ 检测的产前筛查意义	马兵兵	谢守凤	李雪莲等 (74)
嘉兴地区高龄孕妇的产前筛查与产前诊断			张卫华 (76)
大庆地区5700例孕前及孕早期女性巨细胞和风疹病毒感染状况调查			郭 静 (78)
不同孕周与产前筛查效率分析	李 宏	魏 瑜	周 婷 (79)
IL-21、IL-22在子痫前期患者胎盘组织中的表达水平及意义			闫东芝 (81)
新生儿保健与优生			
2007~2016年漳州地区新生儿苯丙酮尿症筛查情况分析			刘文煌 (83)
出生缺陷与先天畸形			
2008~2015年太原市迎泽区围产儿出生缺陷医院监测结果分析	曹 悦	董丽媛	王宝霞 (86)
广东省部分地区0~5岁先天性心脏病调查	李铭臻	王奇玲	顾 恒等 (88)
2010~2014年广饶地区围产儿出生缺陷医院监测结果分析			郝玉霞 (90)
经阴道三维超声成像诊断子宫先天畸形临床应用价值研究		胡密淑	胡芯端 (92)
三维超声在不同孕周产前超声筛查胎儿畸形的临床意义	王颖金	张 荣	席如如等 (95)
荣成地区婴幼儿发育性髋关节发育不良筛查情况分析		姜 燕	王淑荣 (98)
产前超声诊断胎儿外耳畸形并单鼻孔及小眼畸形一例并文献复习	张 燕	黄 璞	孟红哲 (99)
生殖保健与辅助生殖			
IVF-ET后妊娠丢失的临床因素分析	王海燕	乔 杰	刘 平等 (100)
单绒毛膜双胎选择性胎儿生长受限胎盘差异蛋白的研究			李 悦 (103)
人类卵裂期胚胎程序化和玻璃化冻融方法的临床效果分析	王永卫	王 旻	陶皆惟等 (106)
不同年龄IVF患者颗粒细胞凋亡率和活性氧水平与妊娠结局的关系	李伟伟	闫姘妮	殷秀荣等 (109)
胚胎移植管血染对体外受精-胚胎移植妊娠结局的影响	刘继龙	陈枚燕	林春莲等 (111)
儿童保健与遗传性疾病			
北京地区儿童发育迟缓筛查阳性情况及管理研究			梁明丽 (113)
246例癫痫患儿遗传代谢性疾病质谱技术筛查	杜丽君	石凯丽	孙晓俐等 (117)

(下转扉二)

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 25 Number 3 March 2017

CONTENTS IN BRIEF

Renovation of English lecture Genetics of Neuropsychiatric Disorders—Blending learning with MOOCs and Flipped Classroom	CHEN Li, et al. (1)
The research progress of LncRNA in Colorectal Cancer	KONG Xiang-tao, et al. (10)
Using the HLA-DRB1 SNPs data of population to impute the amino acid haplotypes	GAN Jin-hui, et al. (14)
correlation research of serum Micro RNA - 217 level and renal damage in patients with type 2 diabetes	NIU Yu, et al. (18)
The contrast study for amniotic fluid prenatal diagnosis and non-invasive gene detection in advanced maternal age	YIN Yi-xuan, et al. (23)
Maternal vitamin D deficiency effect on the rat lung development and the expression of CyclinD1	TANG Lian-fang, et al. (27)
Screening for the mitochondrial 12S rRNA A1555G and CO1/tRNA ^{Ser(UCN)} G7444A mutations in patients with hearing loss	JIA Wen-yan, et al. (30)
Clinical analysis of villus mosaicism on prenatal diagnosis	LUO Xiao-jin, et al. (41)
Cytogenetic analysis of 892 cases with chromosome polymorphism	WANG Ting-ting, et al. (43)
Analysis the correlation between pericentric inversion of chromosome 9 and human infertility	WANG He, et al. (47)
Study on the relationship between the fetal nuchal translucency and chromosome abnormalities	DONG Yuan, et al. (53)
Significance of prenatal screening for AFP, Free β -HCG and uE ₃ in the second trimester of pregnancy	MA Bing-bing, et al. (74)
Analysis of the efficiency of prenatal screening according to different gestational weeks	LI Hong, et al. (79)
Analysis of neonatal phenylketonuria screening from 2007 to 2016 in Zhangzhou district	LIU Wen-huang. (83)
An epidemiological investigation of congenital heart disease among Children aged 0-5 years in some areas of Guangdong Province	LI Ming-zhen, et al. (88)
Analysis of clinical factors on pregnancy loss during IVF-ET treatment	WANG Hai-yan, et al. (100)
Research of differential proteomics of selective fetal growth restriction of monochorionic twin pregnancy	LI Yue. (103)
Analysis of clinical outcomes and frozen recovery of human cleavage stage embryos with programmed freezing and vitrification	WANG Yong-wei, et al. (106)
Relationship of ovarian granulosa cells apoptosis and reactive oxygen species with outcome of IVF-ET in patients with different ages	LI Wei-wei, et al. (109)
The effect of embryo transfer catheter bloody stain on the outcome of in vitro fertilization-embryo transfer	LIU Ji-long, et al. (111)

(上接扉一)

综述与资料

新生儿遗传代谢病筛查研究进展	史雅萍 王宇君 李红霞等 (119)
性反转综合征的临床特征及遗传学研究进展	文 雪 张元珍 (121)
妊娠期B19病毒感染研究进展	张 宁 崔 鑫 于月新 (124)
HLA-G与复发性流产的相关性研究进展	顾 灵 何晓燕 (128)

封四图版说明:

王颖金, 三维超声在不同孕周产前超声筛查胎儿畸形的临床意义

(正文见第 95 页)



图1 孕早期胎儿唇裂



图2 中枢神经系统畸形: 部分性ACC



图4 平衡型半椎体畸形

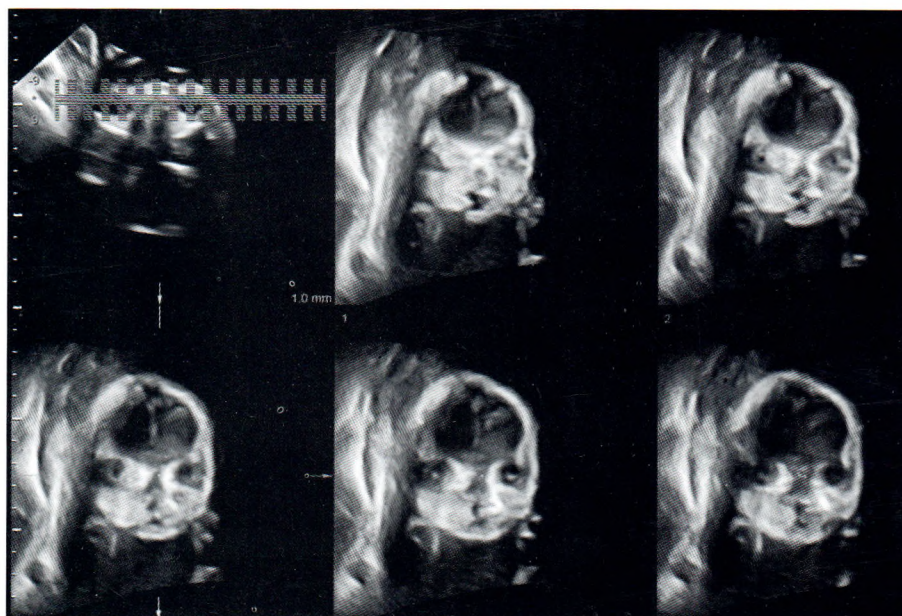


图3 TUI模式显示唇裂

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 2017年3月25日

定价: 15.00元