

中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

目次

专论

- 复发性流产的免疫学病因研究进展..... 王爱娟 孙振高 张兴兴等 (1)
羊水过少的病因学最新研究进展..... 郭丹凤 王晓慧 (5)

分子遗传学与生化遗传学

- 胎儿出生缺陷产前筛查及无创基因测序技术的临床应用研究..... 冯杏琳 申 华 刘 丹等 (8)
线粒体m.1555A>G突变致聋家系临床异质性的遗传学分析..... 吴燕珍 洪颖颖 周丽丽 (11)
面肩部肌营养不良症的基因诊断与遗传咨询..... 张为霞 张昊昱 朱俊真等 (14)
2例线粒体病患者的MT-ND6基因突变分析..... 刘 誉 夏昌宇 张 英等 (15)
荧光定量PCR基因检测对G6PD缺乏症的诊断价值探讨..... 李 维 张 静 刘丽益等 (19)
山西省部分地区汉族人群血小板特异性抗原基因多态性研究..... 李 超 周永安 贾彩虹等 (23)
重庆地区2951例地中海贫血基因检测结果分析..... 何 丽 朱晓芳 王 薇等 (26)
498例地中海贫血产前基因诊断结果分析和方法学探讨..... 郝 颖 袁 晖 吴晚霞等 (28)
湖南地区地中海贫血基因检测结果及突变类型分析..... 唐 笑 刘岱璿 周梅华 (32)
孕母血中cffDNA浓度与HCG及PAPP-A相关性的研究..... 张 柠 凌 奕 陈雪银等 (34)
先天性甲状腺功能减低症一家系DUOXA2基因突变分析..... 李海飞 刘一心 刘 洋等 (37)
基于基因诊断的单基因遗传病的遗传咨询..... 王 文 刘福民 (39)
全外显子测序检测一个遗传性易栓症家系的致病基因..... 孟景晔 彭武建 骆子义等 (42)
微阵列比较基因组杂交在临床细胞遗传诊断中的应用研究..... 乐 萍 张小珍 霍小春等 (45)
PCR-RFLP和MLPA两种技术方法对脊髓性肌萎缩症的诊断..... 闫 杨 王红梅 宋 楠等 (49)
产前检查确诊一例SRY基因阳性的46,XX..... 贾 静 唐红菊 丁建林等 (52)

ISSN 1006-9534

2017 年

第 25 卷 第 4 期



9 771006 953058

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

目次

专论

- 复发性流产的免疫学病因研究进展..... 王爱娟 孙振高 张兴兴等 (1)
羊水过少的病因学最新研究进展..... 郭丹凤 王晓慧 (5)

分子遗传学与生化遗传学

- 胎儿出生缺陷产前筛查及无创基因测序技术的临床应用研究..... 冯杏琳 申 华 刘 丹等 (8)
线粒体m.1555A>G突变致聋家系临床异质性的遗传学分析 吴燕珍 洪颖颖 周丽丽 (11)
面肩部肌营养不良症的基因诊断与遗传咨询..... 张为霞 张昊昱 朱俊真等 (14)
2例线粒体病患者的MT-ND6基因突变分析 刘 誉 夏昌宇 张 英等 (15)
荧光定量PCR基因检测对G6PD缺乏症的诊断价值探讨 李 维 张 静 刘丽益等 (19)
山西省部分地区汉族人群血小板特异性抗原基因多态性研究..... 李 超 周永安 贾彩虹等 (23)
重庆地区2951例地中海贫血基因检测结果分析..... 何 丽 朱晓芳 王 薇等 (26)
498例地中海贫血产前基因诊断结果分析和方法学探讨 郝 颖 袁 晖 吴晚霞等 (28)
湖南地区地中海贫血基因检测结果及突变类型分析..... 唐 笑 刘岱璿 周梅华 (32)
孕母血中cffDNA浓度与HCG及PAPP-A相关性的研究 张 柠 凌 奕 陈雪银等 (34)
先天性甲状腺功能减低症一家系DUOXA2基因突变分析 李海飞 刘一心 刘 洋等 (37)
基于基因诊断的单基因遗传病的遗传咨询..... 王 文 刘福民 (39)
全外显子测序检测一个遗传性易栓症家系的致病基因..... 孟景晔 彭武建 骆子义等 (42)
微阵列比较基因组杂交在临床细胞遗传诊断中的应用研究..... 乐 萍 张小珍 霍小春等 (45)
PCR-RFLP和MLPA两种技术方法对脊髓性肌萎缩症的诊断 闫 杨 王红梅 宋 楠等 (49)
产前检查确诊一例SRY基因阳性的46,XX 贾 静 唐红菊 丁建林等 (52)

ISSN 1006-9534

2017 年

第 25 卷 第 4 期



国家卫生和计划生育委员会主管

细胞遗传学与染色体疾病

亲子鉴定中同一染色体3个STR基因座遗传关系分析	刘亚举	李瑾	岳俊涛	(53)
424例男性不育患者染色体及AZF分析结果	罗世强	蔡军	蔡稔等	(55)
39例染色体易位胎儿的遗传咨询及预后分析	董媛	齐科研	李维等	(58)
染色体微阵列分析在自然流产中的应用	傅旭峰	曹晔		(62)
绒毛细胞培养方法的比较及绒毛细胞核型分析在胚胎停育中的应用	汤素环	李付广	谭卫荷等	(63)
3155例智力低下患儿的细胞遗传学分析	宋银森	范天黎	马金元	(65)
罕见父源性染色体易位合并21三体综合征家系及文献综述	龚蔚蔚	张若菡	欧明林	(66)
男性不育患者外周血染色体核型和Y染色体微缺失分析	胡斌	章艳斐	袁青	(68)
复杂额外小标记染色体的产前诊断和遗传咨询	刘一琳	偶健	段程颖等	(70)
染色体易位与女性不良妊娠关系探讨	吴淋淋	徐浩	朱敏	(72)
全面二孩政策对21-三体综合征的产前诊断影响分析	王敏	张闻	梅瑾	(74)
外周血淋巴细胞培养及改良同步化无水乙醇乙酸染色体制备技术	张建林	杨益梅	王珊珊等	(77)
产前诊断胎儿染色体三倍体69,XXX一例	宋婷婷	万陕宁	黎昱等	(79)
羊水细胞培养污染危害及避免污染的策略	范佳鸣	曾艳	楼永良	(80)
孕中期高龄孕妇胎儿染色体异常检出情况	欧阳鲁平	覃旺尚	费冬梅等	(81)
721例男性不育患者Y染色体微缺失的探讨	王连	梁济慈	闫有圣等	(83)

孕期、围产期保健与优生

5993例孕早中期整合产前筛查效果分析	蒋群芳	金慧杰	吴远桥等	(85)
甘肃地区干血斑法孕中期产前筛查指标中位数系统建立	梁济慈	王兴	刘芙蓉等	(87)
2013-2016年深圳市福田区妇女孕前优生TORCH筛查分析	梁艳	王秀芸	郭爱华	(89)
重度子痫前期患者术后应用硫酸镁及乌拉地尔的临床观察	乔薇	郭清华	史春芝	(91)
宝鸡地区高龄孕妇产前诊断探讨	张树琪	张娟玲	唐凯等	(92)
改良B-Lynch缝合联合卡前列素氨丁三醇治疗剖宫产产后出血疗效分析			陈艳鸿	(93)

新生儿保健与优生

应用串联质谱技术进行新生儿遗传代谢病筛查43005例结果分析	沈玉燕	黎剑	肖刚	(95)
淄博地区先天性甲状腺功能减低症筛查中TSH切值在GSP上的研究	牟凯	刘艳	刘继红等	(98)
妊娠期糖尿病母亲的新生儿早期并发症及血脂水平分析			刘小利	(100)
新生儿疾病筛查3年回顾性分析	哈提牙尔·杰恩斯	赵海燕	韩宁宁等	(102)
725例高危新生儿听力筛查结果及高危因素分析	余志婉	周丽华	薛立军等	(104)

出生缺陷与先天畸形

中孕早期观察胎儿静脉导管血流频谱a谷形态筛查胎儿心脏畸形的意义	谢维维	解左平	邱合荣	(106)
透明隔腔缺如如发现胎儿中枢神经系统畸形的临床价值	叶丹丹	张梦思	白莉莉	(108)
产前超声诊断先天性心脏病合并心外畸形的临床价值研究	胡芯端	胡密淑	应金巧	(110)
探讨NT增厚在胎儿结构畸形筛查中的应用价值			尤俊岭	(113)
产前彩超在胎儿胸部发育异常诊断中的应用价值	周漫	朱雪莲	管丽洁等	(115)
应用荧光分析法筛查新生儿葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症	徐小兰	黄志华	余跃华等	(118)
孕中期超声诊断帆状胎盘的价值研究			赵花碧	(120)

生殖保健与辅助生殖

不同活检时机对地中海贫血PGD胚胎发育及诊断结果的影响	唐永梅	韦立红	秦祖兴等	(122)
-----------------------------	-----	-----	------	-------

(下转扉二)

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 25 Number 4 April 2017

CONTENTS IN BRIEF

- Research progress on immunological etiology of recurrent abortion..... WANG Ai-juan, et al. (1)
- Recent research progress on the etiology of oligohydramnios GUO Dan-feng, et al. (5)
- The clinical application research of prenatal screening for fetus birth defects and noninvasive gene sequencing technology
..... FENG Xing-lin, et al. (8)
- Genetic analysis for clinical heterogeneity hearing loss pedigrees with m.1555A>G mutation WU Yan-zhen, et al. (11)
- MT-ND6 gene mutation analysis in two Chinese patients with mitochondrial disease LIU Yu, et al. (15)
- Diagnostic value of fluorescent quantitative PCR gene assay in G6PD deficiency LI Wei, et al. (19)
- Explore the platelet specific antigen gene polymorphism of the Han people in Shanxi Province LI Chao, et al. (23)
- Analysis and methodology of prenatal diagnosis in 498 cases of thalassemia HAO Ying, et al. (28)
- Analysis of gene mutation types of thalassemia in Hunan region TANG Xiao, et al. (32)
- Genetic counseling for families with single gene disorders based on genetic diagnosis WANG Wen, et al. (39)
- Cytogenetics and molecular genetics analysis in 424 patients with male infertility LUO Shi-qiang, et al. (55)
- The genetic counseling and prognostic analysis on 39 cases of chromosomal translocation fetuses..... DONG Yuan, et al. (58)
- Application of chromosome microarray analysis inspontaneous abortion FU Xu-feng, et al. (62)
- The comparison of two culture methods and karyotype analysis for villus cells in the embryo damage
..... TANG Su-huan, et al. (63)
- The detection of fetal chromosomal anomaly during the second trimester pregnant with advanced maternal age
..... OU YANG Lu-ping, et al. (81)
- 2013-2016 Analysis of Futian District Shenzhen women's pre pregnancy TORCH screening LIANG Yan, et al. (89)
- Study on the Cutoff Value of TSH in Screening for Congenital Hypothyroidism with GSP in Zibo Area ... MOU Kai, et al. (98)
- Analysis of Azoospermia factor on Y chromosome in infertile men From Uyghur and Han nationality in Xinjiang
..... HAN Rui, et al. (124)

(上接扉一)

- 新疆地区维吾尔族和汉族男性不育患者Y染色体无精子症因子微缺失分析 韩锐 段玲 王晓岚等 (124)
- 女性年龄对体外受精-胚胎移植助孕结局的影响 乔岩岩 张俊博 侯高林等 (126)
- 儿童保健与遗传性疾病**
- 心肌损伤标志物在EV71感染重症手足口病诊治中的临床价值研究 马宇廷 邹映雪 陈净 (129)
- 厦门地区594例婴幼儿RetCamIII眼底筛查临床分析 林琳 熊永强 吕月娥等 (134)
- 身材矮小儿童遗传学因素分析..... 姜雪燕 李小兵 (137)
- 综述与资料**
- 细胞遗传学技术在产前诊断中的应用..... 马朝琼 (139)

封四图版说明:

张建林, 等. 外周血淋巴细胞培养及改良同步化无水乙醇乙酸染色体制备技术

(正文见第 77 页)

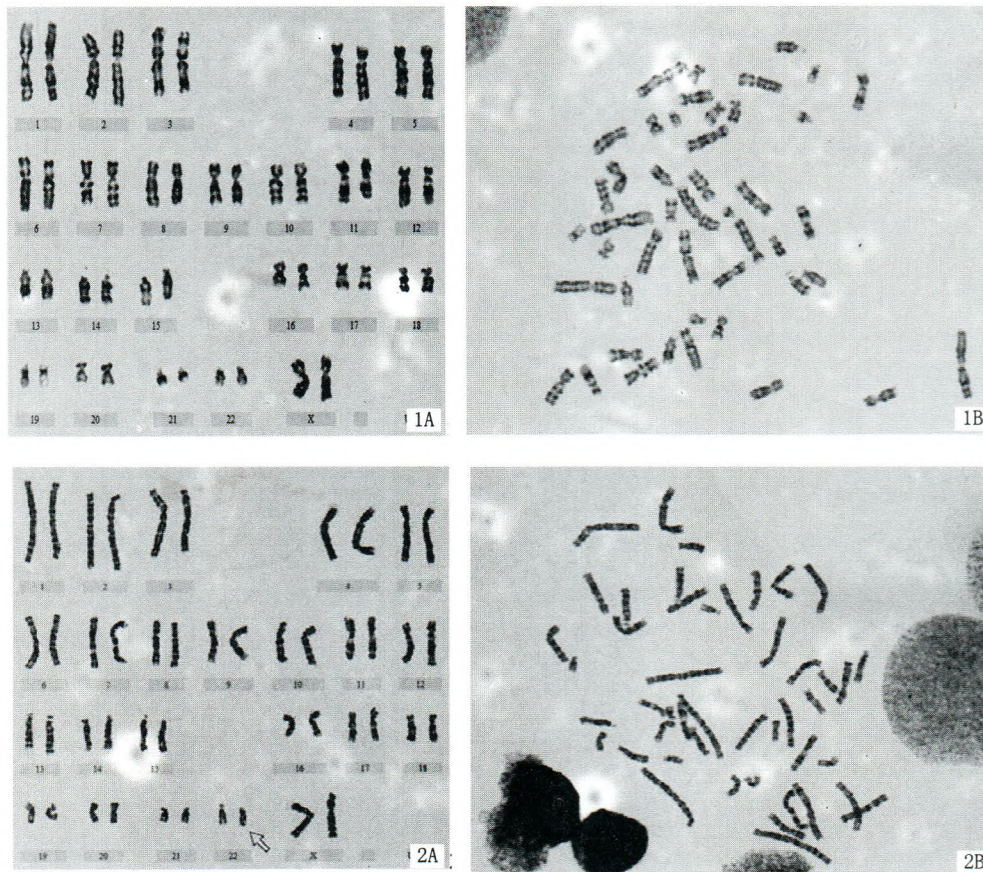


图1 染色体核型图和原图

1A: 常规法G显带核型图; 1B: 常规法原图; 2A: 改良法G显带核型图; 2B: 改良法原图

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
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4月25日

定价: 15.00元