



QK1711245

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

氧化应激对女性生殖系统的损伤作用..... 何欣 王彤 马延敏 (1)

体外受精-胚胎移植中卵巢低反应的治疗研究进展..... 王彤 何欣 马延敏 (3)

分子遗传学与生化遗传学

细胞永生对线粒体DNA拷贝数的影响..... 张彦春 裴佩 夏昌宇等 (5)

上皮性卵巢癌中CD105的表达与肿瘤侵袭性的关系..... 张惠丹 张瑾 李红霞 (8)

黑龙江省汉族原发性高血压与CYP11B2基因多态性研究..... 郭静 (11)

细胞与分子遗传学技术联合应用诊断性染色体复杂结构异常病例的研究..... 史博 俞冬熠 李朔 (12)

干血片微阵列芯片法诊断遗传性耳聋家系分析..... 刘建生 (15)

佛山地区孕妇地中海贫血基因检测结果分析..... 李勤 索冬梅 郭晓玲等 (17)

多重连接依赖的探针扩增技术在检测先天性心脏病遗传学病因中的应用..... 杨祖铭 王三南 刘敏娟等 (20)

陕西地区一个B1型短指家系ROR2致病基因的突变分析..... 杨颖 文俊 孙宏利等 (24)

CD19-CAR-T和CD19-CAR-Clk细胞对表达CD19+K562细胞株杀伤作用的比较..... 曹魁凡 羊轶驹 康立清等 (28)

两种高苯丙氨酸血症检验方法的比较研究..... 孙小红 (32)

细胞遗传学与染色体疾病

无创产前基因检测对预防胎儿染色体非整倍体的应用探讨..... 李笑春 郭红 金克勤等 (35)

无创DNA检测技术在产前胎儿非整倍体筛查中的应用..... 鲍幼维 潘婕文 王飞等 (38)

无创DNA检测技术在产前筛查中的临床应用..... 刘晓丹 周赤燕 王路明等 (40)

Turner综合征的细胞遗传学、性激素与临床表型关系探讨..... 姜雪燕 李小兵 (42)

ISSN 1006-9534

06 >

2017 年

第 25 卷 第 6 期



9 771006 953058



QK1711245

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

氧化应激对女性生殖系统的损伤作用····· 何欣 王彤 马延敏 (1)

体外受精-胚胎移植中卵巢低反应的治疗研究进展····· 王彤 何欣 马延敏 (3)

分子遗传学与生化遗传学

细胞永生对线粒体DNA拷贝数的影响····· 张彦春 裴佩 夏昌宇等 (5)

上皮性卵巢癌中CD105的表达与肿瘤侵袭性的关系····· 张惠丹 张瑾 李红霞 (8)

黑龙江省汉族原发性高血压与CYP11B2基因多态性研究····· 郭静 (11)

细胞与分子遗传学技术联合应用诊断性染色体复杂结构异常病例的研究····· 史博 俞冬熠 李朔 (12)

干血片微阵列芯片法诊断遗传性耳聋家系分析····· 刘建生 (15)

佛山地区孕妇地中海贫血基因检测结果分析····· 李勤 索冬梅 郭晓玲等 (17)

多重连接依赖的探针扩增技术在检测先天性心脏病遗传学病因中的应用····· 杨祖铭 王三南 刘敏娟等 (20)

陕西地区一个B1型短指家系ROR2致病基因的突变分析····· 杨颖 文俊 孙宏利等 (24)

CD19-CAR-T和CD19-CAR-CIK细胞对表达CD19+K562细胞株杀伤作用的比较····· 曹魁凡 羊轶驹 康立清等 (28)

两种高苯丙氨酸血症检验方法的比较研究····· 孙小红 (32)

细胞遗传学与染色体疾病

无创产前基因检测对预防胎儿染色体非整倍体的应用探讨····· 李笑春 郭红 金克勤等 (35)

无创DNA检测技术在产前胎儿非整倍体筛查中的应用····· 鲍幼维 潘婕文 王飞等 (38)

无创DNA检测技术在产前筛查中的临床应用····· 刘晓丹 周赤燕 王路明等 (40)

Turner综合征的细胞遗传学、性激素与临床表型关系探讨····· 姜雪燕 李小兵 (42)

ISSN 1006-9534

06 >



9 771006 953058

2017 年

第 25 卷 第 6 期

基于年龄与孕周对唐氏综合征血清学产前筛查结果影响的回顾性分析·····	杨瑰艳	陈求珠	林明影等 (44)
1255对不良孕产史夫妇染色体异常及多态性分析·····	胡兰萍	李寒梅	贺 骏等 (47)
85例性染色体异常患儿染色体核型结果分析并文献复习·····	刘 楠	陈艳玲	佟 彤等 (49)
染色体多态性与不良孕产史的临床关联探讨·····	欧阳鲁平	黄红倩	覃旺尚等 (51)
血清学结合超声检查在非整倍体产前筛查中的应用价值探讨·····		丁 玲	(53)
128例胎儿性染色体异常的产前诊断与临床分析 ·····	费冬梅	欧阳鲁平	黄红倩等 (55)
邯郸地区153例Y染色体多态性与临床疾病的关系 ·····	平 慧	郭红霞	田 伟等 (57)
宁夏地区657例生育障碍男性染色体核型分析 ·····	宋 娟	李 春	马海霞等 (58)
广州地区2583例遗传咨询儿童细胞遗传学分析·····	韩 宁	邝 璐	朱 冰等 (60)
341例少弱精子症及无精子症患者细胞遗传学分析 ·····	徐清华	吴小华	王琳琳等 (62)
血清学筛查胎儿染色体异常的临床价值·····	叶尔登切切克	段 玲	(65)
原发闭经患者的细胞遗传学分析·····	罗小金	魏凤香	胡 亮等 (67)
孕期、围产期保健与优生			
鲁西南地区中孕期产前筛查中位数的建立与应用效果评估·····	江利青	董海新	颜金艳等 (69)
抗心磷脂抗体及抗 β 2糖蛋白抗体与自然流产的相关性研究 ·····		陈玉阁	(71)
乌鲁木齐地区257名维吾尔族妊娠期妇女营养状况调查···	姑丽尼格尔·库来西	冯 乐	吐尔逊江·买买提明 (73)
新生儿保健与优生			
新疆南疆地区2016年度226068例新生儿疾病筛查结果分析·····	王慧琴	补 娟	赵宗峰等 (75)
济宁地区48297例新生儿串联质谱法遗传代谢疾病筛查的应用 ·····	郭克建	周 旋	陈西贵等 (77)
怀化地区2011~2016年新生儿疾病筛查285306例结果分析·····	沈玉燕	黎 剑	肖 刚 (80)
晚期早产儿生后早期神经发育的评估研究·····	甘 斌	魏 贤	何 源等 (82)
257例早产儿听力筛查临床分析 ·····	郑利祥	王慧文	朱晓燕等 (85)
出生缺陷与先天畸形			
应用高通量测序的染色体组拷贝数分析技术在先天性心脏病产前诊断中的应用·····	李富萍	张 钊	闫有圣等 (86)
COL18A1基因在先天性小耳畸形疾病中的表达研究·····	宋宇鹏	蒋海越	杨庆华等 (88)
石家庄地区妇产医院先天性心脏病出生缺陷儿临床分析·····	刘 影	周 谨	曹琴英等 (93)
2191例早产儿眼底疾病筛查结果分析·····	刘 辉	王娟娟	朱健生 (95)
早孕期胎儿颈部透明层增厚合并致死性骨发育不全的产前诊断·····		张秀兴	李东至 (97)
生殖保健与辅助生殖			
携带9号染色体臂间倒位对不孕症患者IVF/ICSI新鲜取卵周期临床结局的影响 ·····	秦祖兴	蔡 军	唐永梅等 (99)
hCG剂量与IVF/ICSI高反应患者获卵率的相关性 ·····	马文红	韦立红	李忻琳等 (101)
生长激素对卵巢储备功能下降患者IVF-ET结局的影响 ·····	林碎玲	李雪梅	刘大艳等 (105)
胚胎的形态学指标与囊胚形成的相关性分析·····	魏丽娜	邱亚男	何文妹等 (107)
正常卵巢反应人群中超长方案与长方案在IVF-ET中妊娠结局的比较研究 ·····	杜 娟	包俊华	郝苗苗 (110)
低分子肝素钠在多次反复种植失败患者解冻移植周期中的应用·····	高瑞格	白 静	范造锋 (113)
基层医院双极等离子尿道内切开治疗尿道狭窄80例分析·····	蒋育斌	周小东	张 环 (116)
早期补救卵胞浆内单精子注射在常规体外受精中的临床应用价值探讨·····	罗 平	罗江霞	杨冠群 (118)
儿童保健与遗传性疾病			
壮肾固精方治疗血尿为主IgA肾病临床疗效观察 ·····	刘 新	路金华	黄彩兰 (121)

(下转扉二)

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 25 Number 6 June 2017

CONTENTS IN BRIEF

The damage effect of oxidative stress on female reproductive system	HE Xin, et al. (1)
The influence of immortalizations on the copy number of mitochondrial DNA	ZHANG Yan-chun, et al. (5)
Expression of CD105 in the ovarian epithelial carcinoma and its correlation with invasion of the malignancy	ZHANG Hui-dan, et al. (8)
Application of cytogenetic and molecular genetic techniques in diagnosing sexual chromosome complex structural abnormalities	SHI Bo, et al. (12)
Analysis of thalassemia genetic screening among pregnant women in Foshan area	LI Qin, et al. (17)
Noninvasive prenatal genetic testing for prevention of fetal chromosomal aneuploidy	LI Xiao-chun, et al. (35)
Noninvasive DNA testing technology in the application of the prenatal fetal aneuploidy screening ...	BAO You-wei, et al. (38)
Clinical application of noninvasive DNA detection technique in prenatal screening	LIU Xiao-dan, et al. (40)
Prenatal diagnosis and clinical analysis of 128 cases with fetal sex chromosome abnormality.....	FEI Dong-mei, et al. (55)
Cytogenetic analysis of 2583 cases of genetic counseling children in Guangzhou district	HAN Ning, et al. (60)
Establishment and the application of median serum markers for second trimester screening in Southwest of Shandong Province	JIANG Li-qing, et al. (69)
Study on the correlation of anticardiolipin antibody and anti β_2 glycoprotein antibody and spontaneous abortion	CHEN Yu-ge. (71)
Effect of pericentric inversion of the chromosome 9 on the clinical outcomes in fresh IVF /ICSI cycles	QIN Zu-xing, et al. (99)
Dosage effects of human chorionic gonadotropin on oocyte recovery rates among high responder IVF/ICSI patients	MA Wen-hong, et al. (101)
The effect of growth hormone on the IVF-ET outcome of the patients with diminished ovarian reserve	LIN Sui-ling, et al. (105)
Analysis the relationship between the embryo morphological and the blastocyst development	WEI Li-na, et al. (107)
Low-molecular-weight heparin in women with repeated implantation failure.....	GAO Rui-ge, et al. (113)
Observation of Clinical efficacy on the main symptom hematuria with the preserition of Zhuangshen Gujing	LIU Xin, et al. (121)

(上接扉一)

综述与资料

LncRNA BANC1在肿瘤中的研究进展.....	刘诗聪 王世慧 李佩玲 (123)
冻融胚胎移植前子宫内膜准备的研究新进展.....	郝 丽 黄元华 (126)
超声检查胎儿脉络丛囊肿与染色体非整倍体的关系.....	张 锐 李百玲 (129)
非综合征型唇腭裂发生的遗传和环境因素研究进展.....	丁 邱 唐世杰 徐国刚 (131)

万方数据

李富萍,等.应用高通量测序的染色体组拷贝数分析技术在先天性心脏病产前诊断中的应用 (正文见第86页)

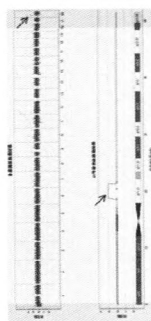


图2 病例6的核型分析结果与CNV检测结果图
核型分析提示8号染色体短臂重复,而CNV检测提示8号染色体短臂既有重复(箭头方向)又有缺失(Δ)

张秀兴, 等. 早孕期胎儿颈部透明层增厚合并致死性骨发育不全的产前诊断 (正文见第 97 页)



图1 胎儿超声图像,显示妊娠13周NT增厚(A),妊娠16周胸廓狭小(B)及股骨短而弯曲(C)

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6月25日

定价: 15.00元