



Q K 1 7 1 7 6 4 7

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

性发育异常遗传病因学研究新进展..... 张亚南 席惠 王华 (1)

分子遗传学与生化遗传学

纳米二氧化钛对人乳腺癌MCF-7细胞DNA损伤的研究..... 张玉萍 杨欣艳 何春久等 (6)

mmu-mir-221/222/500及其靶基因在叶酸缺乏小鼠神经管畸形中相关性的研究..... 郭金 刘赛 王秀伟等 (8)

常见耳聋基因筛查在孕期妇女中的应用..... 司艳梅 李珊珊 张萌等 (11)

应用MLPA技术对inv(9)(p11q13)携带者流产物的分析..... 张宏展 林奇 朱元昌等 (14)

血浆Hcy水平及MTHFR和MTRR基因多态性与复发性流产的相关性研究..... 王连 郝胜菊 闫有圣等 (18)

CTLA4基因与I型糖尿病易感性的关联研究..... 蔡凤英 吕玲 林书祥等 (20)

孕期妇女MTHFR、MTRR基因多态性与同型半胱氨酸水平的关系..... 陈雪 郝胜菊 张翰儒等 (23)

遗传性牙龈纤维瘤一家系临床特征及SOS1基因突变筛查..... 杨卫平 夏慧 杨建强 (27)

一例线粒体呼吸链复合物I缺陷所致Leigh综合征:临床特点、治疗分析及基因突变研究..... 刘舒 陈暖 梁金群等 (30)

一例A α 链Arg16His突变引起的遗传性异常纤维蛋白原血症家系表型和基因型分析..... 毕晓洁 苏正仙 张慧斐等 (33)

细胞遗传学与染色体疾病

染色体微阵列技术在自然流产胚胎组织染色体检测中的应用..... 卢建 黄伟伟 王继成等 (38)

体外受精-胚胎移植术后自然流产者绒毛染色体核型分析..... 张爱萍 张学红 (41)

ISSN 1006-9534

07>



9 771006 953058

2017 年

第 25 卷 第 7 期



Q K 1 7 1 7 6 4 7

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

性发育异常遗传病因学研究新进展..... 张亚南 席惠 王华 (1)

分子遗传学与生化遗传学

纳米二氧化钛对人乳腺癌MCF-7细胞DNA损伤的研究..... 张玉萍 杨欣艳 何春久等 (6)

mmu-mir-221/222/500及其靶基因在叶酸缺乏小鼠神经管畸形中相关性的研究..... 郭金 刘赛 王秀伟等 (8)

常见耳聋基因筛查在孕期妇女中的应用..... 司艳梅 李珊珊 张萌等 (11)

应用MLPA技术对inv(9)(p11q13)携带者流产物的分析..... 张宏展 林奇 朱元昌等 (14)

血浆Hcy水平及MTHFR和MTRR基因多态性与复发性流产的相关性研究..... 王连 郝胜菊 闫有圣等 (18)

CTLA4基因与I型糖尿病易感性的关联研究..... 蔡凤英 吕玲 林书祥等 (20)

孕期妇女MTHFR、MTRR基因多态性与同型半胱氨酸水平的关系..... 陈雪 郝胜菊 张翰儒等 (23)

遗传性牙龈纤维瘤一家系临床特征及SOS1基因突变筛查..... 杨卫平 夏慧 杨建强 (27)

一例线粒体呼吸链复合物I缺陷所致Leigh综合征:临床特点、治疗分析及基因突变研究
..... 刘舒 陈暖 梁金群等 (30)一例A α 链Arg16His突变引起的遗传性异常纤维蛋白原血症家系表型和基因型分析
..... 毕晓洁 苏正仙 张慧斐等 (33)

细胞遗传学与染色体疾病

染色体微阵列技术在自然流产胚胎组织染色体检测中的应用..... 卢建 黄伟伟 王继成等 (38)

体外受精-胚胎移植术后自然流产者绒毛染色体核型分析..... 张爱萍 张学红 (41)

ISSN 1006-9534

07>



9 771006 953058

2017 年

第 25 卷 第 7 期

2例SRY阳性的46,XX男性综合征患者临床及细胞分子遗传学研究	郝胜菊	刘芙蓉	刘亚莉等	(43)
SONONT检测早孕期双胎妊娠NT合并胎儿染色体异常产前诊断的价值	解左平	金社红	周佳梅等	(45)
7380例介入性产前诊断临床分析	吴晓霞	袁 晖	罗彩群等	(47)
1212例不同产前诊断指征羊水细胞染色体核型分析	蒋向荣	隋丽萍	刘敬华等	(49)
产前诊断胎儿染色体异常病例相关分析	毛学群	戚 红	张劲勤等	(51)
扬州地区5292例不良孕产史人群的细胞遗传学研究	张素华	徐月新	傅 丹等	(54)
常德地区1697例遗传咨询者染色体结果分析	夏 蓉	滕 平	周世豪等	(57)
宝鸡地区1008例羊水细胞染色体核型分析	张树琪	张娟玲	唐 凯等	(60)
2008-2014年杭州市西湖区中孕期母血清唐氏综合征产前筛查结果分析	魏凌秀	张 芹	陈益明等	(62)
罕见的嵌合型47,XXY/46,XX男性克氏征一例并文献复习	代晓微	郑连文	徐 影等	(64)

孕期、围产期保健与优生

子痫前期中叶酸代谢酶基因多态性与同型半胱氨酸相关性研究	王 婧	朱庆文	林孟思等	(66)
miRNA在重度子痫前期胎盘组织中的表达水平			骆 琦	(69)
孕妇血PLGF、EPO含量与子痫前期的关系	陶春梅	初晓丽	郭海香等	(71)
新疆乌鲁木齐市孕产妇妊娠合并症并发症现况分析	李文静	冯 颖	肖 辉	(73)
13 392例早孕期超声筛查结果分析	景军宁	唐中锋	宋筱玉等	(77)
乌鲁木齐地区妊娠期糖耐量受损对妊娠结局的影响	朱启英	吴努尔	李 珊	(80)
2016年三亚市极低出生体重儿的现状及其母亲相关因素分析	符慧玉	黎 琰	黄泽窈等	(82)

新生儿保健与优生

串联质谱法新生儿高苯丙氨酸血症筛查的切值探讨	王 兴	徐瑞峰	刘芙蓉等	(84)
怀化市266 408例新生儿G6PD缺乏症筛查结果分析	沈玉燕	黎 剑	肖 刚	(86)
新生儿肺炎应用沐舒坦疗效及其血气指标变化情况	吴 艺	穆学伟	刘 劼等	(87)

出生缺陷与先天畸形

北京地区先天性肾上腺皮质增生症筛查实验结果的探讨分析	简永建	胡锦春	马志军等	(90)
产前超声筛查在诊断胎儿肢体畸形的应用价值		潘柳芬	舒 红	(93)
海南省陵水县不同年龄段脑积水的病因分析	王 汉	李儒琳	吉晓天	(95)
2016年三亚地区先天性食道闭锁发生率及术后并发症的回顾性分析	符慧玉	黎 琰	黄泽窈等	(97)
产前超声评估胎儿先天性肺囊性腺瘤样畸形的预后和临床研究	马 玲	尤 沛	周 凯	(99)
MURCS综合征一例病例报告及文献复习			徐冠英	(101)
产前超声对胎儿肺发育异常的诊断与分析	徐志花	庞东静	姚培均	(103)
3122例新生儿耳聋基因筛查结果分析	刘光明	葛 菲	杨 红	(105)
超声诊断胎儿11-13 ⁺ w双胎儿巨膀胱畸形的临床价值	华琪琪	解左平	金社红等	(130)

生殖保健与辅助生殖

控制性超促排卵治疗对母体孕期心脏结构和功能的影响	王 琨	朱新玲	吕红娟	(107)
续断水煎液对小鼠胚胎芽细胞体外培养中增殖、分化、凋亡的影响	李丽娟	徐秀英	李啸红等	(110)
睾丸与附睾精子对梗阻性无精子症ICSI助孕结局的影响	孙文枫	黄元华	谢宝国等	(114)
废弃卵裂期胚胎囊胚培养的初步研究		张会娜	刘子霞	(117)

(下转扉二)

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 25 Number 7 July 2017

CONTENTS IN BRIEF

- The study of DNA damage induced by Nano- TiO_2 on human breast cancer MCF-7 cells ZHANG Yu-ping, et al. (6)
- The study on mmu-mir-221/222/500 and its target genes in folate deficiency mouse neural tube defects
..... GUO Jin, et al. (8)
- Application of common deaf-associated gene mutations screening in pregnant women SI Yan-mei, et al. (11)
- Analysis of the chorionic villous of patient with pericentric inversion of chromosome 9[inv(9)(p11 q13)]using MLPA
..... ZHANG Hong-zhan, et al. (14)
- Study on correlation between serum homocysteine and gene polymorphism of MTHFR and MTRR with recurrent spontaneous
abortion WANG Lian, et al. (18)
- Association of CTLA4 gene single nucleotide polymorphism with type 1 diabetes in Chinese population
..... CAI Feng-ying, et al. (20)
- The relationship between MTHFR and MTRR gene polymorphisms of pregnant women and Plasma homocysteine level
..... CHEN Xue, et al. (23)
- Application of CMA technique in chromosome detection for Spontaneous Abortions LU Jian, et al. (38)
- Cytogenetical analysis in spontaneous abortion after Assisted reproductive treatment ZHANG Ai-ping, et al. (41)
- Clinical, molecular and cytogenetic studies on 2 patients with 46, XX (SRY Positive) male syndrome
..... HAO Sheng-ju, et al. (43)
- Clinic analysis of 7380 patients with invasive prenatal diagnosis WU Xiao-xia, et al. (47)
- Cytogenetic analysis on 5292 couples with adverse pregnancy history in Yangzhou area ZHANG Su-hua, et al. (54)
- The relationship between folate metabolism enzyme gene polymorphism and homocysteine in preeclampsia
..... WANG Jing, et al. (66)
- The expression of miRNA in placenta in severe preeclampsia LUO Qi. (69)
- Tandem mass spectrometry of neonatal phenylalanine high cutting value of hematic disease screening
..... WANG Xing, et al. (84)
- Analysis the results of neonatal screening for congenital adrenal hyperplasia in Beijing areas JIAN Yong-Jian, et al. (90)
- The effect of controlled ovarian hyperstimulation on cardiac structure and function during pregnancy ... WANG Kun, et al. (107)
- Effect of Radix Dipsaci on cell proliferation, differentiation and apoptosis of mouse embryo limb bud cells
..... LI Li-juan, et al. (110)

(上接扉一)

- 职业性铅接触对男性精液质量的影响分析..... 田丰丰 王厚照 (119)
- 不育夫妇男性遗传因素分析..... 李铭臻 赵文忠 傅文婷等 (121)
- 男性血液微量元素含量与精子质量的关系..... 王 刚 (124)
- DHEA对卵巢储备功能下降患者IVF周期胚胎质量的影响 林碎玲 刘大艳 李雪梅等 (126)
- 综述与资料
- 妊娠期血小板减少症对新生儿血小板影响的临床研究进展..... 帕提曼吐尔洪 古丽娜沙哈等 (129)

封四图版说明:

郭金,等.mmu-mir-221/222/500及其靶基因在叶酸缺乏小鼠神经管畸形中相关性的研究 (正文见第8页)

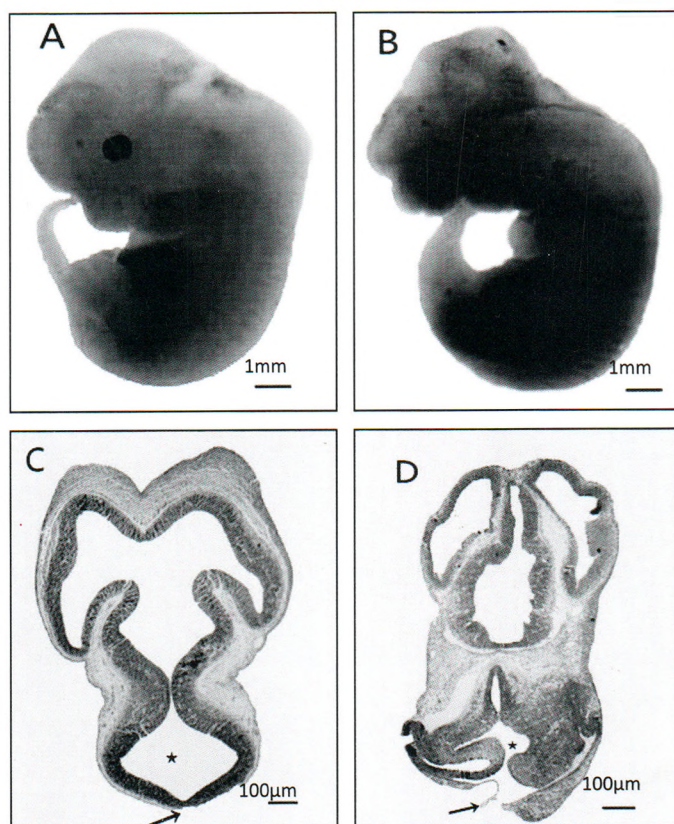


图1 A、B孕11.5d正常和NTD胚胎, C、D对照和NTD胚胎的HE染色结果;
→后脑顶板; ★第四脑室 A对照组胚胎; B露脑畸形; C正常胚胎HE染色; D NTD胚胎HE染色

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7月25日

定价: 15.00元