



QK1724028

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

- 粘附分子CD44在母胎界面和妊娠相关疾病中的研究进展 鲜 舒 杨 潇 王艳青等 (1)
- 46,XX/46,XY嵌合体性发育异常诊治进展 贾 静 唐红菊 何梦舟等 (5)

分子遗传学与生化遗传学

- 建立TaqMan实时定量PCR检测SCN1A基因嵌合突变 朱 喆 朱萌华 王 震等 (7)
- 单核苷酸多态性微阵列分析在产前基因诊断中的应用价值 钟 进 吴 莉 索冬梅等 (10)
- 单核苷酸多态性微阵列技术在自然流产遗传学分析中的应用 怀 磊 冷建杭 郭钦贤等 (13)
- 厦门地区MTHFR基因C677T多态性与男性不育的相关性研究 马芳芳 谭振军 王厚照 (16)
- VDR基因FokI、TaqI多态性与青藏高原藏族儿童结核病相关性研究 张 弢 张艳虹 朱国龙等 (18)
- 生命早期维生素D缺乏及干预对大鼠肺VEGF表达的影响 郭笔君 孙 萍 汪 斌等 (21)
- TDG在子宫内膜异位症中的表达 石 佳 张志鸿 孙娜娜等 (25)
- 三亚地区早期妊娠地中海贫血流行现状及其基因型分析 石秀凤 林明影 陈求珠等 (27)
- 西安地区女性HPV感染情况及其基因型分布特点研究 高 娟 洪 毅 赵芝荣 (30)
- 一例罕见型地贫的鉴定 赵文忠 朱志勇 周冰毅 (33)

细胞遗传学与染色体疾病

- MLPA技术在检测胎儿性染色体非整倍体异常中的应用 林孟思 朱庆文 徐爱萍等 (35)
- FISH技术在514例流产产物染色体数目异常的临床应用研究 唐克峰 张 甦 (37)
- 应用SNP array诊断一例18p缺失综合征合并18q部分三体胎儿
..... 加米拉·热扎克 叶尔登切切克 哈斯提牙尔·杰恩斯 (39)

ISSN 1006-9534

2017 年



9 771006 953058

第 25 卷 第 8 期

国家卫生和计划生育委员会主管

莆田市28307例孕中期产前筛查及产前诊断结果分析	曾丽娜	许青	林荔等	(41)
D、G组染色体随体多态性的临床生殖异常分析	陈竞茜	马燕琳	黎明红等	(44)
1122例孕妇羊水染色体结果分析	夏蓉	李娇	滕平等	(46)
产前诊断中胎儿颈项透明层增厚与染色体异常之间的关系	罗小金	魏凤香	胡亮等	(48)
世界首报异常染色体核型及其遗传效应分析	谢小雷	李付广	汤素环等	(50)
342例不良孕产史及不孕不育患者的细胞遗传学分析	程启航	陈子松	李玲莉	(52)
孕中期唐氏征筛查在高龄孕妇中的应用分析	陈芳	朱斌	黄霜	(54)
超声软标记与胎儿染色体异常的关系的回顾性研究	李合华	王长云	王婉群	(56)
临沂地区380例身材矮小患儿外周血染色体核型分析			伏广照	(58)
染色体易位与女性自然流产关系探讨	李珺	王笑盈	吕攀	(60)
生长发育落后女性儿童外周血染色体核型和性激素分析		梅金枝	王凯旋	(62)
河北地区2373例遗传咨询患者遗传检测结果回顾性分析	韩瑞钰	马婧	周敬华等	(64)
细菌人工染色体微珠技术在产前诊断中的应用	怀磊	冷建杭	孙博等	(68)
少、弱精子症及无精子症患者染色体多态性分析	徐清华	吴小华	王琳琳等	(71)
桂北地区髓细胞白血病细胞遗传学结果分析	胡松林	刘行超	陶丽娜等	(74)
一例嵌合型环状13号染色体病例报道和文献回顾	李静	李亚梅	陈雪等	(76)
颈项透明层筛查胎儿染色体异常的临床价值	朱启英	吴努尔	李珊	(78)
孕期、围产期保健与优生				
佛山NIPT阳性高龄与非高龄孕妇侵入性产前诊断结果分析	周登诗	刘娟	钟进等	(81)
妊娠期肝内胆汁淤积症致早产的原因分析		王丹婵	郭焕仪	(83)
新生儿保健与优生				
新生儿临床症状对串联质谱筛查结果影响的探讨	胡秀琴	杨兰	石静云等	(85)
怀化市51 097例新生儿2-甲基丁酰辅酶A脱氢酶缺乏症筛查结果分析	沈玉燕	黎剑	肖刚	(88)
新疆南部地区2010年-2016年新生儿疾病筛查工作的分析与探讨	阿仙	努尔亚·热加甫	蒋海丽等	(90)
武汉市新生儿听力与耳聋基因联合筛查模式的建立	姚聪	胡艳玲	周爱芬等	(93)
超声NT值检测及鼻骨测量联合检测在判断胎儿21号染色体异常中的临床意义	谭丽华	王建芹	李忠彩	(96)
出生缺陷与先天畸形				
辽宁省2012年~2014年围产儿先天性心脏病监测结果分析			李武鸣	(98)
多指并指畸形胎儿的无创产前筛查报告分析	吴晓霞	罗彩群	袁晖	(100)
彩色多普勒超声筛查孕中晚期筛查胎儿畸形的价值研究			赵花碧	(102)
尿道下裂儿童遗传学分析		梅金枝	王凯旋	(104)
生殖保健与辅助生殖				
使用不同来源精子对卵胞浆内单精子注射结局的影响	刘作强	吴日然	王惠池等	(105)
年龄与移植胚胎数量对囊胚冻融周期临床妊娠结局的影响	朱丽华	陈林君	徐志鹏等	(107)
小剂量生长激素对卵巢低反应患者第二周期体外受精-胚胎移植治疗结局的影响	郭莹	蒋向荣	杨娜	(111)
经皮穴位电刺激对卵巢反应不良不孕患者临床疗效观察90例	焦娇	贾婷	冯晓军等	(114)
不同辅助孵化方式对小鼠胚胎体外发育影响的研究		邵明清	邵南齐	(117)
MTRR A66G多态性与男性不育的相关性研究		马芳芳	王厚照	(120)

(下转扉二)

CONTENTS IN BRIEF

The research progress of adhesion molecules CD44 in maternal – fetal interface and pregnancy – related diseases	XIAN Shu, et al. (1)
Establishment of TaqMan fluorescence quantitative PCR to detect SCN1A mosaic mutation	ZHU Zhe, et al. (7)
Clinical value of single nucleotide polymorphism array for prenatal genetic diagnosis	ZHONG Jin, et al. (10)
Application of single nucleotide polymorphism array in genetic analysis of patients with spontaneous miscarriage	HUAI Lei, et al. (13)
Association of MTHFR C677T polymorphism with male infertile in Xiamen area	MA Fang-fang, et al. (16)
Study on the association of FokI TaqI polymorphisms of VDR gene with the susceptibility to pulmonary tuberculosis(PTB) in Tibetan Children at Qinghai–Tibetan Plateau	ZHANG Tao, et al. (18)
Effects of vitamin D deficiency and intervention on the expression of VEGF in the lung of rats during early life	GUO Bi-jun, et al. (21)
The expression of TDG in endometriosis	SHI Jia, et al. (25)
Application research of multiplex ligation – dependent probe amplification (MLPA) in prenatal detection of sex chromosome aneuploidy abnormality	LIN Meng-si, et al. (35)
Foshan NIPT positive – and non – invasive prenatal diagnosis results pregnant women	ZHOU Deng-shi, et al. (81)
Study on the influence of clinical symptoms of neonates on the screening results of tandem mass spectrometry	HU Xiu-qin, et al. (85)
Screening results of neonatal 2-methylbutyryl–CoA dehydrogenase deficiency from 51097 cases in Huaihua	SHEN Yu-yan, et al. (88)
Analysis of monitoring results of perinatal congenital heart disease in Liaoning province from 2012 to 2014	LI Wu-ming. (98)
A research on the outcomes of intracytoplasmic sperm injection used sperm from different sources	LIU Zuo-qiang, et al. (105)
The analysis of the clinical outcome from frozen–thawed mono–blastocyst or double blastocysts transfer in different age groups	ZHU Li-hua, et al. (107)
Efficacy of low–dose growth hormone supplementation in thesecond IVF treatment cycle for poor ovarian responders	GUO Ying, et al. (111)
Observation the effects and the changes of the TEAS in serum sex hormone sinus Follicular number and AMH of the patient with ovarian poor response in 90 cases	JIAO Jiao, et al. (114)
Study on the effects of different assisted hatching methods on the development of mouse embryos in vitro	SHAO Ming-qing, et al. (117)

(上接扉一)

258例无精子症患者血清生殖激素及抑制素B水平分析	刘安娜 李文峰 (122)
三种冷冻载杆对冷冻胚胎临床结局影响的研究	李楠 覃梅 牟联俊等 (124)
综述与资料	
表皮松解性掌跖角化症KRT9基因突变致病机制的研究进展	柯海萍 张百蕾 陈新江 (126)



QK1724028

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

- 粘附分子CD44在母胎界面和妊娠相关疾病中的研究进展 鲜 舒 杨 潇 王艳青等 (1)
- 46,XX/46,XY嵌合体性发育异常诊治进展 贾 静 唐红菊 何梦舟等 (5)

分子遗传学与生化遗传学

- 建立TaqMan实时定量PCR检测SCN1A基因嵌合突变 朱 喆 朱萌华 王 震等 (7)
- 单核苷酸多态性微阵列分析在产前基因诊断中的应用价值 钟 进 吴 莉 索冬梅等 (10)
- 单核苷酸多态性微阵列技术在自然流产遗传学分析中的应用 怀 磊 冷建杭 郭钦贤等 (13)
- 厦门地区MTHFR基因C677T多态性与男性不育的相关性研究 马芳芳 谭振军 王厚照 (16)
- VDR基因FokI、TaqI多态性与青藏高原藏族儿童结核病相关性研究 张 弢 张艳虹 朱国龙等 (18)
- 生命早期维生素D缺乏及干预对大鼠肺VEGF表达的影响 郭笔君 孙 萍 汪 斌等 (21)
- TDG在子宫内膜异位症中的表达 石 佳 张志鸿 孙娜娜等 (25)
- 三亚地区早期妊娠地中海贫血流行现状及其基因型分析 石秀凤 林明影 陈求珠等 (27)
- 西安地区女性HPV感染情况及其基因型分布特点研究 高 娟 洪 毅 赵芝荣 (30)
- 一例罕见型地贫的鉴定 赵文忠 朱志勇 周冰毅 (33)

细胞遗传学与染色体疾病

- MLPA技术在检测胎儿性染色体非整倍体异常中的应用 林孟思 朱庆文 徐爱萍等 (35)
- FISH技术在514例流产产物染色体数目异常的临床应用研究 唐克峰 张 甦 (37)
- 应用SNP array诊断一例18p缺失综合征合并18q部分三体胎儿
..... 加米拉·热扎克 叶尔登切切克 哈斯提牙尔·杰恩斯 (39)

ISSN 1006-9534

2017 年



9 771006 953058

第 25 卷 第 8 期

国家卫生和计划生育委员会主管

莆田市28307例孕中期产前筛查及产前诊断结果分析	曾丽娜	许青	林荔等	(41)
D、G组染色体随体多态性的临床生殖异常分析	陈竞茜	马燕琳	黎明红等	(44)
1122例孕妇羊水染色体结果分析	夏蓉	李娇	滕平等	(46)
产前诊断中胎儿颈项透明层增厚与染色体异常之间的关系	罗小金	魏凤香	胡亮等	(48)
世界首报异常染色体核型及其遗传效应分析	谢小雷	李付广	汤素环等	(50)
342例不良孕产史及不孕不育患者的细胞遗传学分析	程启航	陈子松	李玲莉	(52)
孕中期唐氏征筛查在高龄孕妇中的应用分析	陈芳	朱斌	黄霜	(54)
超声软标记与胎儿染色体异常的关系的回顾性研究	李合华	王长云	王婉群	(56)
临沂地区380例身材矮小患儿外周血染色体核型分析			伏广照	(58)
染色体易位与女性自然流产关系探讨	李珺	王笑盈	吕攀	(60)
生长发育落后女性儿童外周血染色体核型和性激素分析		梅金枝	王凯旋	(62)
河北地区2373例遗传咨询患者遗传检测结果回顾性分析	韩瑞钰	马婧	周敬华等	(64)
细菌人工染色体微珠技术在产前诊断中的应用	怀磊	冷建杭	孙博等	(68)
少、弱精子症及无精子症患者染色体多态性分析	徐清华	吴小华	王琳琳等	(71)
桂北地区髓细胞白血病细胞遗传学结果分析	胡松林	刘行超	陶丽娜等	(74)
一例嵌合型环状13号染色体病例报道和文献回顾	李静	李亚梅	陈雪等	(76)
颈项透明层筛查胎儿染色体异常的临床价值	朱启英	吴努尔	李珊	(78)
孕期、围产期保健与优生				
佛山NIPT阳性高龄与非高龄孕妇侵入性产前诊断结果分析	周登诗	刘娟	钟进等	(81)
妊娠期肝内胆汁淤积症致早产的原因分析		王丹婵	郭焕仪	(83)
新生儿保健与优生				
新生儿临床症状对串联质谱筛查结果影响的探讨	胡秀琴	杨兰	石静云等	(85)
怀化市51 097例新生儿2-甲基丁酰辅酶A脱氢酶缺乏症筛查结果分析	沈玉燕	黎剑	肖刚	(88)
新疆南部地区2010年-2016年新生儿疾病筛查工作的分析与探讨	阿仙	努尔亚·热加甫	蒋海丽等	(90)
武汉市新生儿听力与耳聋基因联合筛查模式的建立	姚聪	胡艳玲	周爱芬等	(93)
超声NT值检测及鼻骨测量联合检测在判断胎儿21号染色体异常中的临床意义	谭丽华	王建芹	李忠彩	(96)
出生缺陷与先天畸形				
辽宁省2012年~2014年围产儿先天性心脏病监测结果分析			李武鸣	(98)
多指并指畸形胎儿的无创产前筛查报告分析	吴晓霞	罗彩群	袁晖	(100)
彩色多普勒超声筛查孕中晚期筛查胎儿畸形的价值研究			赵花碧	(102)
尿道下裂儿童遗传学分析		梅金枝	王凯旋	(104)
生殖保健与辅助生殖				
使用不同来源精子对卵胞浆内单精子注射结局的影响	刘作强	吴日然	王惠池等	(105)
年龄与移植胚胎数量对囊胚冻融周期临床妊娠结局的影响	朱丽华	陈林君	徐志鹏等	(107)
小剂量生长激素对卵巢低反应患者第二周期体外受精-胚胎移植治疗结局的影响	郭莹	蒋向荣	杨娜	(111)
经皮穴位电刺激对卵巢反应不良不孕患者临床疗效观察90例	焦娇	贾婷	冯晓军等	(114)
不同辅助孵化方式对小鼠胚胎体外发育影响的研究		邵明清	邵南齐	(117)
MTRR A66G多态性与男性不育的相关性研究		马芳芳	王厚照	(120)

(下转扉二)

CONTENTS IN BRIEF

The research progress of adhesion molecules CD44 in maternal – fetal interface and pregnancy – related diseases	XIAN Shu, et al. (1)
Establishment of TaqMan fluorescence quantitative PCR to detect SCN1A mosaic mutation	ZHU Zhe, et al. (7)
Clinical value of single nucleotide polymorphism array for prenatal genetic diagnosis	ZHONG Jin, et al. (10)
Application of single nucleotide polymorphism array in genetic analysis of patients with spontaneous miscarriage	HUAI Lei, et al. (13)
Association of MTHFR C677T polymorphism with male infertile in Xiamen area	MA Fang-fang, et al. (16)
Study on the association of FokI TaqI polymorphisms of VDR gene with the susceptibility to pulmonary tuberculosis(PTB) in Tibetan Children at Qinghai–Tibetan Plateau	ZHANG Tao, et al. (18)
Effects of vitamin D deficiency and intervention on the expression of VEGF in the lung of rats during early life	GUO Bi-jun, et al. (21)
The expression of TDG in endometriosis	SHI Jia, et al. (25)
Application research of multiplex ligation – dependent probe amplification (MLPA) in prenatal detection of sex chromosome aneuploidy abnormality	LIN Meng-si, et al. (35)
Foshan NIPT positive – and non – invasive prenatal diagnosis results pregnant women	ZHOU Deng-shi, et al. (81)
Study on the influence of clinical symptoms of neonates on the screening results of tandem mass spectrometry	HU Xiu-qin, et al. (85)
Screening results of neonatal 2-methylbutyryl–CoA dehydrogenase deficiency from 51097 cases in Huaihua	SHEN Yu-yan, et al. (88)
Analysis of monitoring results of perinatal congenital heart disease in Liaoning province from 2012 to 2014	LI Wu-ming. (98)
A research on the outcomes of intracytoplasmic sperm injection used sperm from different sources	LIU Zuo-qiang, et al. (105)
The analysis of the clinical outcome from frozen–thawed mono–blastocyst or double blastocysts transfer in different age groups	ZHU Li-hua, et al. (107)
Efficacy of low–dose growth hormone supplementation in thesecond IVF treatment cycle for poor ovarian responders	GUO Ying, et al. (111)
Observation the effects and the changes of the TEAS in serum sex hormone sinus Follicular number and AMH of the patient with ovarian poor response in 90 cases	JIAO Jiao, et al. (114)
Study on the effects of different assisted hatching methods on the development of mouse embryos in vitro	SHAO Ming-qing, et al. (117)

(上接扉一)

258例无精子症患者血清生殖激素及抑制素B水平分析	刘安娜 李文峰 (122)
三种冷冻载杆对冷冻胚胎临床结局影响的研究	李楠 覃梅 牟联俊等 (124)
综述与资料	
表皮松解性掌跖角化症KRT9基因突变致病机制的研究进展	柯海萍 张百蕾 陈新江 (126)



图1 细胞遗传学G显带核型分析发现髓细胞白血病患者携带的罕见染色体核型
(A) 患者6携带的异常核型46, XY, t(3; 18) (p21; q23), t(15; 17) (q22; q21); (B) 患者11携带的异常核型46, XX, add(1) (q32), -6, -7, +add(11) (p11. 2), +mar; (C) 患者12携带的异常核型47, idem, +der(22) t(9; 22); (D) 患者12携带的异常核型46, XX, inv(3) (p21q26), t(9; 22; 11) (q34; q11. 2; q23)

中国优生与遗传杂志		Chinese Journal of Birth Health & Heredity	
主管单位	国家卫生和计划生育委员会	国内发行	北京市报刊发行局
主办单位	中国优生科学协会	订 阅	全国各地邮局
协办单位	兰州大学基础医学院 航天中心医院	邮发代号	80-418 (月刊)
编 辑	《中国优生与遗传杂志》编辑部	国外发行	中国国际图书贸易总公司
通讯地址	北京市100039信箱651分箱 邮编: 100039	国外代号	BM 6838 (北京399信箱)
电 话	010-88264543 E-mail cjbhh@sina.com	印 刷	廊坊市团结印刷厂
国内统一连续出版物号	CN11-3743/ R	出版日期	2017年8月25日
国际标准刊号	ISSN 1006-9534		