



QK1731253

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

- miRNAs与精子发生研究进展 宋 兵 曹云霞 (1)
- 宫颈细胞学筛查技术新进展 罗丽丽 王 莹 罗小婉等 (5)

分子遗传学与生化遗传学

- 基于MLPA技术对单基因遗传病DMD/BMD、SMA基因诊断的研究 闫 杨 王红梅 (8)
- α -珠蛋白基因的RNAi慢病毒载体的构建 赵文忠 王柏贤 周冰燚等 (11)
- CD40基因型及血清水平与缺血性脑卒中易感性之间的关系研究探讨 邓焱坤 杨 杰 何柳平等 (13)
- 基因芯片联合测序技术在12SrRNA基因新生突变中的应用 高明雅 王亚新 王亚男 (16)
- 6137例临床患儿遗传代谢病串联质谱及气相色谱质谱数据分析 卢东裕 计妮妮 常海涛等 (18)
- 细胞DNA倍体分析对宫颈高度鳞状上皮内病变诊断及随访价值研究 罗丽丽 王 莹 罗小婉等 (22)
- 比较四种检测方法在高苯丙氨酸血症诊断中的应用 赵海燕 韩宁宇 刘志娟等 (25)
- 一例男性化型21羟化酶缺陷症复杂杂合突变的基因诊断 沈玉燕 黎 剑 肖 刚 (27)
- 荧光定量PCR法与ELISA法联合检测乙型肝炎的临床价值探讨 高 娟 刘 静 (29)
- 应用iTRAQ技术对遗传性易栓症患者血清的蛋白组学分析 王 凯 孙国平 陈先辉等 (32)
- 5个表皮松解性掌跖角化症家系的KRT9基因突变谱分析和产前DNA诊断 徐立群 王艳芳 汤悦笑等 (35)

细胞遗传学与染色体疾病

- 无创DNA产前检测在21-三体综合征高危孕妇中的应用探讨 刘 伟 陈 寸 石秀凤等 (40)
- 10 503例无创产前基因检测结果分析 施丹华 张莉超 卢文波 (42)

ISSN 1006-9534

2017 年

第 25 卷 第 9 期



9 771006 953058

国家卫生和计划生育委员会主管

万方数据



QK1731253

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

- miRNAs与精子发生研究进展 宋 兵 曹云霞 (1)
- 宫颈细胞学筛查技术新进展 罗丽丽 王 莹 罗小婉等 (5)

分子遗传学与生化遗传学

- 基于MLPA技术对单基因遗传病DMD/BMD、SMA基因诊断的研究 闫 杨 王红梅 (8)
- α -珠蛋白基因的RNAi慢病毒载体的构建 赵文忠 王柏贤 周冰燚等 (11)
- CD40基因型及血清水平与缺血性脑卒中易感性之间的关系研究探讨 邓焱坤 杨 杰 何柳平等 (13)
- 基因芯片联合测序技术在12SrRNA基因新生突变中的应用 高明雅 王亚新 王亚男 (16)
- 6137例临床患儿遗传代谢病串联质谱及气相色谱质谱数据分析 卢东裕 计妮妮 常海涛等 (18)
- 细胞DNA倍体分析对宫颈高度鳞状上皮内病变诊断及随访价值研究 罗丽丽 王 莹 罗小婉等 (22)
- 比较四种检测方法在高苯丙氨酸血症诊断中的应用 赵海燕 韩宁宇 刘志娟等 (25)
- 一例男性化型21羟化酶缺陷症复杂杂合突变的基因诊断 沈玉燕 黎 剑 肖 刚 (27)
- 荧光定量PCR法与ELISA法联合检测乙型肝炎的临床价值探讨 高 娟 刘 静 (29)
- 应用iTRAQ技术对遗传性易栓症患者血清的蛋白组学分析 王 凯 孙国平 陈先辉等 (32)
- 5个表皮松解性掌跖角化症家系的KRT9基因突变谱分析和产前DNA诊断 徐立群 王艳芳 汤悦笑等 (35)

细胞遗传学与染色体疾病

- 无创DNA产前检测在21-三体综合征高危孕妇中的应用探讨 刘 伟 陈 寸 石秀凤等 (40)
- 10 503例无创产前基因检测结果分析 施丹华 张莉超 卢文波 (42)

ISSN 1006-9534

2017 年

第 25 卷 第 9 期



9 771006 953058

国家卫生和计划生育委员会主管

万方数据

5590例就诊孕妇羊水染色体核型分布特征分析·····	高 干	李雪丽	杨兴兴	(44)
2942例不孕不育患者细胞遗传学分析·····	张莉超	徐玲玲	毛倩倩等	(46)
一例世界首报涉及四种染色体嵌合体核型的产前诊断病例分析·····	陈竞茜	马燕琳	黎明红等	(48)
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	(50)
544例遗传咨询者外周血染色体核型分析 ·····	杨益梅	张玉泉	王珊珊等	(52)
孕期、围产期保健与优生				
吕梁地区健康孕妇不同孕期D-二聚体的参考区间建立 ·····	李晓颜	李建伟	张爱爱	(54)
多囊卵巢综合征外周血miRNA-93的表达及作用意义 ·····	刘 燕	李 博		(57)
NIPT-plus在产前筛查中的应用研究 ·····	王亚男	赵柏丽		(60)
孕前及孕期叶酸摄入与小于胎龄儿的关联性分析·····	毛宝宏	李 静	王燕侠等	(62)
TLR-2 Arg753Gln基因多态性与早产的病例对照研究 ·····	齐 倩	洪慧丽	谢茂华	(65)
β -catenin及DDK1在URSA患者的绒毛滋养层细胞和蜕膜组织中表达 ·····	陈彩香	邹惠娥	海 莎等	(67)
兰州地区极早产儿相关危险因素的出生队列研究·····	李 静	毛宝宏	丁仲军等	(70)
北京地区6家产前诊断中心孕妇外周血胎儿游离DNA筛查情况分析 ·····	徐宏燕	刘凯波		(72)
7380例介入性产前诊断临床分析·····	吴晚霞	袁 晖	罗彩群等	(74)
妊娠合并卵巢肿物300例的发现时机及病理类型 ·····	孙杨芳	史金凤		(76)
孕中期胎儿超声异常的产前诊断分析·····	罗小金	黄和明	胡 亮等	(78)
百色地区地中海贫血综合防治项目实施的效果分析·····	龙 丹	梁 莉		(80)
新生儿保健与优生				
脐动脉血气pH值与Apgar评分在新生儿窒息诊断中的比较研究 ·····	吴娥玲	张玲玲	巨青晖等	(82)
出生缺陷与先天畸形				
中国南方单纯性先天性心脏病患者NKX2.5基因突变的研究 ·····	李 倩	熊 符	李承彬	(85)
太原地区200例非综合征型耳聋致病基因突变分析 ·····	栗向韶	李 超	周永安等	(88)
孕前及孕期叶酸摄入对出生缺陷发生风险的影响·····	毛宝宏	邱伟涛	王燕侠等	(91)
三亚地区多囊肾家族发病率与严重程度及miRNA表达的相关性分析·····	陈 鹏	吉晓天	邢芳华等	(95)
探讨胎儿心脏畸形类型与染色体异常的关系·····	黄杏玲	邓新娥	王远流等	(98)
超声产前诊断I型致死性侏儒一例 ·····	赵永存	邢 斌	程志荣等	(100)
超声筛查孕11~13 ⁺ 6周双胎胎儿结构畸形的价值 ·····	华琪琪	解左平	金社红等	(101)
生殖保健与辅助生殖				
早期或晚期补救ICSI对IVF-ET早期胚胎发育和临床妊娠结局的影响 ·····	孙 凯	王建业	唐 宁	(103)
多囊卵巢综合征合并肥胖与单纯性肥胖者在IVF-ET中的临床结局相比较 ·····	黄品秀	韦继红	韦立红	(107)
经皮附睾穿刺精子活力对梗阻性无精子症患者卵泡浆内单精子注射临床结局的影响 ·····	仲纪祥	张继跃	冯 播等	(110)
TASK-1、TRAAK蛋白在弱精子症患者精子中的表达 ·····	范 文	方胜英	梅红彬等	(112)
男性年龄对非男性不育夫妇IVF妊娠结局的影响 ·····	孙文枫	黄元华	张 毅等	(115)
山东地区不孕不育人群TORCH感染情况分析 ·····	满姗姗	刘义庆	郑大伟等	(118)

(下转扉二)

CONTENTS IN BRIEF

Latest research progress of microRNAs in spermatogenesis	SONG Bing, et al. (1)
New advances in cervical cytology screening techniques	LUO Li-li, et al. (5)
MLPA-Based gene diagnostic methods for single gene disorders DMD/BMD and SMA	YAN Yang, et al. (8)
Construction of a lentiviral vector for α -globin gene RNA interference	ZHAO Wen-zhong, et al. (11)
Study on the relationship between CD40 genotypes and serum levels and susceptibility to ischemic stroke	DENG Yi-kun, et al. (13)
KRT9 gene mutation spectrum analysis and prenatal DNA diagnosis in five epidermolytic palmoplantar keratoderma pedigrees	XU Li-qun, et al. (35)
Discussion of application prenatal detection of noninvasive DNA in the trisomy- syndrome high-risk pregnant women	LIU Wei, et al. (40)
The first Prenatal Diagnosis Case involving 4 types of Chromosomal Chimera Karyotype analysis in the world	CHEN Jing-xi, et al. (48)
Application research of multiplex ligation - dependent probe amplification (MLPA) in prenatal detection of sex chromosome aneuploidy abnormality	LIN Meng-si, et al. (50)
Small for gestational age in relation to maternal folic acid supplementation and dietary folate intake	MAO Bao-hong, et al. (62)
Association of Toll-like receptor-2 polymorphisms with preterm birth	QI Qian, et al. (65)
Clinic analysis of 7380 patients with invasive prenatal diagnosis	WU Xiao-xia, et al. (74)
Study on mutations of NKX2.5 gene in southern Chinese patients with non-syndromic congenital heart diseases	LI Qian, et al. (85)
Mutation analysis of deafness gene for 200 non-syndromic hearing loss in Taiyuan	LI Xiang-shao, et al. (88)
Expression of TASK-1, TRAAK protein in the ejaculated spermatozoa of asthenozoospermic men	FAN Wen, et al. (112)
The impact of paternal age on IVF pregnancy outcome in non-male factor infertility couples	SUN Wen-feng, et al. (115)
Analysis of TORCH infection in infertility patients in Shandong	MAN Shan-shan, et al. (118)
High frequency ultrasonography in diagnosis of neonatal developmental dysplasia of the hip	ZHANG Xiao-Feng, et al. (126)

(上接扉一)

精子DNA完整性与年龄及精液常规参数相关性分析	辛增莲 段玲 韩锐 (122)
综述与资料	
单绒毛膜双胎的研究进展	刘百灵 (124)
高频超声对婴儿发育性髋关节发育不良的诊断进展	章晓锋 张玲 (126)

封四图版说明:

赵永存, 等. 超声产前诊断 I 型致死性侏儒一例

(正文见第 100 页)

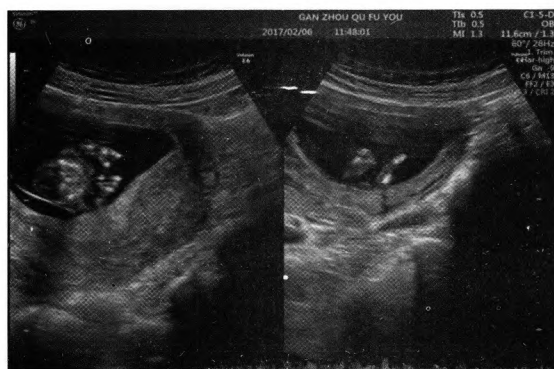


图1 孕13周时超声检查示肢体短小

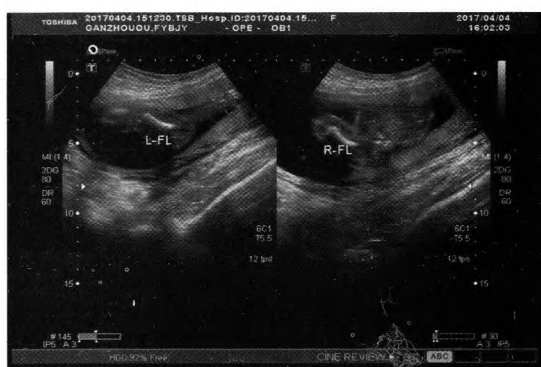


图2 孕21周时超声检查示股骨呈“电话听筒”征



图3 孕21周引产后大体形态显示:头大,前额凸出,四肢短小,胸廓小腹部膨隆

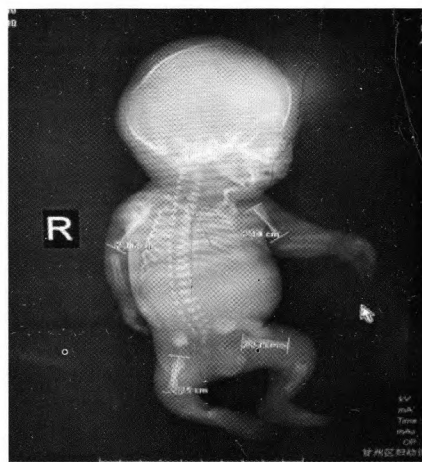


图4 孕21周引产后X光检查显示:椎骨严重扁平,肋骨短小,股骨、肱骨形态和长径与产
前超声检查极其相近

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

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9月25日

定价: 15.00元