



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

- 无创胎儿血型基因型检测的应用进展..... 张建军 曾艳 (1)
- 超声新技术在胎儿心脏产前筛查中的应用..... 王博 柏刚 (4)
- 我国SMPD1基因突变与尼曼匹克病的研究进展..... 程璐 徐盈 郑娇等 (6)

分子遗传学与生化遗传学

- 184 063例应用串联质谱技术筛查遗传代谢病分析..... 刘明芳 (8)
- 脂联素、MMP-9、胎盘生长因子在子痫前期患者中的表达水平及与妊娠结局相关性研究..... 王莉 陈小菊 郑林媚 (9)
- 妊娠各期母血中胎儿RASSF1A基因含量的测定..... 冉贵萍 黄氘 杜金龙等 (13)
- 早期自然流产患者外周血中Tim-3的表达及与Th17/Treg细胞的关系..... 李雪莲 秦玲 杨芬红等 (16)
- 辽宁锡伯族与汉族达尔文结节的基因频率..... 孙中芙 郑瑞 张威等 (19)
- 云南德宏地区HbE/β-地中海贫血患者HBBP1、HBG2和HBS1L-MYB多态性与Hb F水平的相关性研究..... 陈媛 葛世军 易薇等 (21)
- 采用全外显子组高通量测序诊断Cornelia de Lange综合征一例..... 郭若兰 李巍 (26)
- 一例原发性肉碱缺乏症患者的细胞与分子遗传学分析..... 苏玲君 (29)

细胞遗传学与染色体疾病

- 染色体核型分析在早孕期胚胎停育患者绒毛组织检测中的应用..... 尹婷 郑安舜 章荣等 (32)
- 非梗阻性无精子症患者姐妹染色单体互换频率的观察..... 蔡文侠 林丰 吴文彬等 (34)
- 邯郸地区染色体多态性1qh+与临床疾病关系的探讨..... 郭红霞 平慧 李守霞等 (36)
- 睾丸生精功能障碍患者Y染色体微缺失及染色体核型分析..... 郝小燕 张金彪 王雪涛等 (37)
- 探讨无创DNA技术在检测胎儿非整倍体染色体中的应用价值..... 陈雪清 郭正琴 刘洁等 (38)

ISSN 1006-9534

2018 年



第 26 卷 第 1 期

国家卫生和计划生育委员会主管



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

- 无创胎儿血型基因型检测的应用进展..... 张建军 曾艳 (1)
- 超声新技术在胎儿心脏产前筛查中的应用..... 王博 柏刚 (4)
- 我国SMPD1基因突变与尼曼匹克病的研究进展..... 程璐 徐盈 郑娇等 (6)

分子遗传学与生化遗传学

- 184 063例应用串联质谱技术筛查遗传代谢病分析..... 刘明芳 (8)
- 脂联素、MMP-9、胎盘生长因子在子痫前期患者中的表达水平及与妊娠结局相关性研究..... 王莉 陈小菊 郑林媚 (9)
- 妊娠各期母血中胎儿RASSF1A基因含量的测定..... 冉贵萍 黄氘 杜金龙等 (13)
- 早期自然流产患者外周血中Tim-3的表达及与Th17/Treg细胞的关系..... 李雪莲 秦玲 杨芬红等 (16)
- 辽宁锡伯族与汉族达尔文结节的基因频率..... 孙中芙 郑瑞 张威等 (19)
- 云南德宏地区HbE/β-地中海贫血患者HBBP1、HBG2和HBS1L-MYB多态性与Hb F水平的相关性研究..... 陈媛 葛世军 易薇等 (21)
- 采用全外显子组高通量测序诊断Cornelia de Lange综合征一例..... 郭若兰 李巍 (26)
- 一例原发性肉碱缺乏症患者的细胞与分子遗传学分析..... 苏玲君 (29)

细胞遗传学与染色体疾病

- 染色体核型分析在早孕期胚胎停育患者绒毛组织检测中的应用..... 尹婷 郑安舜 章荣等 (32)
- 非梗阻性无精子症患者姐妹染色单体互换频率的观察..... 蔡文侠 林丰 吴文彬等 (34)
- 邯郸地区染色体多态性1qh+与临床疾病关系的探讨..... 郭红霞 平慧 李守霞等 (36)
- 睾丸生精功能障碍患者Y染色体微缺失及染色体核型分析..... 郝小燕 张金彪 王雪涛等 (37)
- 探讨无创DNA技术在检测胎儿非整倍体染色体中的应用价值..... 陈雪清 郭正琴 刘洁等 (38)

ISSN 1006-9534

2018 年



第 26 卷 第 1 期

国家卫生和计划生育委员会主管

494例生精障碍患者的染色体核型分析	王田园	肖晓素	李一凡等 (39)
染色体平衡易位与男性生殖异常关系探讨	胡俊青	袁青	(41)
三倍体综合征的临床分析及产前诊断探讨	张林琳	施绍瑞	(43)
染色体多态性与生殖异常的关系探讨	尚秋杰	王亚男	(45)
高龄孕妇羊水产前诊断结果分析	蒲育栋	陈美玲	苏焕厚等 (47)
124例原发性闭经患者的细胞遗传学分析	王晓迪	王笑盈	(49)
贵州地区277例性发育异常患者的细胞遗传学分析	郑慧玲	郑琳	黄智等 (51)
无创DNA产前检测在高龄孕妇中的应用	蔡素清	郭正琴	黄蒂娜等 (53)
邯郸地区580对自然流产夫妇的染色体核型分析	平慧	李守霞	郭胜利等 (56)
1376例男性不育咨询者的细胞遗传学分析	叶宣梅	李芳	官剑等 (58)
孕期、围产期保健与优生			
探讨左甲状腺素及强的松联合阿司匹林治疗TPOAb阳性的复发性流产患者的疗效	杨颖	肖玲	(60)
政府投入开展无创产前基因检测技术在产前筛查和诊断中的应用性研究	徐红	李吉林	韩金伦等 (62)
卵泡抑素样蛋白1在不明原因稽留流产患者血清、绒毛与蜕膜组织中的表达及意义	熊锦文	董维伟	李红钢等 (64)
无创DNA检测在产前诊断中的应用	洪桂华	林华	董娟等 (66)
胎盘绒毛组织代谢足迹在早发型与晚发型重度子痫前期患者中的差异	李晓娟	刘柯伶	付清梅 (68)
新疆维吾尔族妊娠期肝内胆汁淤积症者血清指标检测及意义	阿丽娅	贺亚军	许腾 (71)
双胎不同绒毛膜性孕期管理及围产儿结局分析	李奇艳	潘雪松	李振兴等 (73)
一例X连锁先天性无丙种球蛋白血症家系报告及产前诊断	吴晓丽	符芳	李茹等 (75)
新生儿保健与优生			
苏州地区GSP™检测17 α -羟孕酮的性能验证及切值建立	王本敬	陈亚平	马骏等 (78)
毛细管电泳技术在新生儿静止型 α 地中海贫血筛查中的应用	杨金玲	陈大宇	黄丽华等 (81)
双胎新生儿脐动脉血气分析对比的临床意义	吴丹燕	覃珠玲	蓝夏等 (84)
广西钦州地区G6PD缺乏症的检测及分析	樊祖茜	孙雷	(87)
三亚市新生儿先天性甲状腺功能低下发病率及影响因素分析	赵玉梅	陈求珠	石秀凤 (89)
衢州市980例高危新生儿听力筛查结果分析	樊丽丽	王慧文	怡玫 (92)
2-甲基丁酰-辅酶A脱氢酶缺乏症伴发育迟滞一例	沈玉燕	黎剑	肖刚 (94)
出生缺陷与先天畸形			
高通量测序技术在韶关市出生缺陷防治中的应用	卢海亮	李锦昌	杨学煌 (95)
超声诊断双胎胎儿11-13+6周中枢神经系统畸形的临床价值	汪琳华	解左平	金社红等 (98)
三亚地区出生缺陷的发生率及其相关因素分析	赵玉梅	陈求珠	石秀凤 (99)
单脐动脉缺失侧别与胎儿先天畸形关系的Meta分析			李蔓 (101)
Leigh综合征临床和影像学表现: 病例报道和文献复习	高艳丽	王一斌	余涛 (104)
先天性脊柱裂脊膜脊髓膨出一例报告并文献复习			黄悦 (106)
生殖保健与辅助生殖			
辅助生殖技术中人类精液优选对精子DNA及妊娠结局的影响	刘雅峰	高勇	徐艳文等 (107)
不同胰岛素抵抗水平的多囊卵巢综合征患者体外受精-胚胎移植临床结果的分析	徐玲	谢滢	牛志宏等 (111)
不同Gn剂量对IVF-ET胚胎结果影响的研究	王天琪	孙振高	杨毅等 (115)
胚胎培养密度对胚胎发育潜能的影响	唐永梅	秦祖兴	李折琳 (118)
非阻塞性无精子症患者精液生精细胞检测的意义	方小武	刘佳杰	陈捷等 (121)
输卵管性不孕的IVF-ET结局	张会娜	刘子霞	刘秀琴 (123)

(下转扉二)

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 26 Number 1 January 2018

CONTENTS IN BRIEF

- Improvements of non-invasive methods to genotyped fetal ABO and RhD blood group ZHANG Jian-Jun, et al. (1)
- Application of new ultrasound-technology in prenatal screening of the fetal heart WANG Bo, et al. (4)
- Research progress on the SMPD1 gene mutation and Niemann-Pick disease in China CHENG Lu, et al. (6)
- Expression of adiponectin, MMP-9 and placental growth factor in preeclampsia patients and their correlation with pregnancy outcome WANG Li, et al. (9)
- Determination of Fetal RASSF1A Gene in Maternal Plasma during Different Pregnancy Phases RAN Gui-ping, et al. (13)
- Expression of Tim-3 and its relationship with Th17/Treg cytokine in the peripheral blood in the early spontaneous abortion LI Xue-lian, et al. (16)
- Association of variants at HBBP1, HBG2 and HBS1L-MYB with hemoglobin F among HbE/ β -thalassemia patients in Dehong, Yunnan CHEN Yuan, et al. (21)
- Application of chorionic villus chromosome detection of embryonic development arrest patients in early pregnancy YIN Ting, et al. (32)
- Observation on the frequency of sister chromatid exchange in patients with non - obstructive azoospermia CAI Wen-xia, et al. (34)
- To investigate the effect of levothyroxine treatment and prednisone combined with aspirin in patients with recurrent spontaneous abortion of TPOAb positive YANG Ying, et al. (60)
- Expression of FSTL1 in Serum, Villi and Deciduas in Women with Unexplained Missed Abortion XIONG Jin-wen, et al. (64)
- Validation of GSPTM in 17 α -OH-progesterone measurement and establishment of the newborn cut-off value in Suzhou city WANG Ben-jing, et al. (78)
- Clinical Significance of Umbilical-cord Arterial Blood Gas Analysis in Neonates with Twins WU Dan-yan, et al. (84)
- Application of High - throughput sequencing technique in prevention and treatment of birth defects in Shaoguan City LU Hai-liang, et al. (95)
- Meta-analysis of the association between the absent side of single umbilical artery and fetal congenital malformations LI Man. (101)
- Effects after human sperm process on sperm DNA fragmentation and outcomes of ART LIU Ya-feng, et al. (107)
- Analysis of IVF-ET outcomes in patients with polycystic ovarian syndrome with different level of Insulin resistance XU Ling, et al. (111)
- Clinical study of improving endometrial receptivity by endometrial debridement SA Yuan-hong, et al. (132)

(上接扉一)

- 10例子宫内膜非典型增生合并体外授精-胚胎移植治疗的临床分析 卜晓萌 贾婵维 马延敏等 (125)
- 激光辅助孵化对新鲜周期IVF-ET种植失败再次助孕的影响 王娟 吕玉珍 田可可等 (127)
- 短期空气污染对辅助生殖周期结局的影响 袁焰平 狄春光 王慧 (129)
- 综述与资料
- 内膜清创术对子宫内膜容受性影响的研究述评 撒元红 孙振高 (132)

封四图版说明:

黄忱. 先天性脊柱裂脊膜脊髓膨出一例报告并文献复习

(正文见第 106 页)



图1、2 患儿先天性脊柱裂脊膜脊髓膨出

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 2018年1月25日

定价: 15.00元