QK1864908

中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

目 次

专论

先天性小耳畸形致畸药物机制初探…… 林阳洋 潘 博 （1）

妊娠期糖尿病对子代甲基化影响的研究进展…… 韩丹丹 邵庆亮 （4）

分子遗传学与生化遗传学

利用全外显子测序技术发现BTK基因新生突变…… 陈元颖 张鹏飞 郭 俊等（7）

细胞DNA定量分析联合液基细胞学检测在宫颈癌早期筛查中的应用…… 李淑清 董志敏 关 勇等（11）

人肿瘤坏死因子相关凋亡诱导配体（TRAIL）单克隆抗体的制备及鉴定…… 周 岩 武坚锐 孙夏瑜 （14）

PCR-荧光探针法检测汾阳地区女性亚甲基四氢叶酸还原酶基因多态性分析…… 刘玉玲 朱旭峰 刘 利等（16）

玉林地区夫妇同型地中海贫血孕妇产前胎儿基因诊断1313例分析…… 邓国生 （18）

27例罕见珠蛋白生成障碍性贫血基因突变测序结果分析…… 胡兰萍 李寒梅 石亮程等（20）

广州市花都区育龄人群地中海贫血基因检测结果分析…… 鞠爱萍 林 铿 许碧秋等（22）

广西柳州地区泰国缺失型α地中海贫血1的血液学筛查和基因诊断及产前诊断分析… 徐玉婵 罗世强 韦朔峰等（26）

一例脊髓小脑共济失调疑似肝豆状核变性患者的基因检测分析…… 周 岩 周永安 李 超 （29）

全自动荧光免疫分析仪检测17-OHP性能验证及筛查切值的建立…… 蒋 翔 唐 芳 李 蓓等（32）

细胞遗传学与染色体疾病

细菌人工染色体微球技术在胎儿染色体异常产前诊断中的应用…… 陈巧媛 王 昕 董 媛等（35）

宜昌地区8526例无创产前胎儿染色体非整倍体基因检测结果分析…… 徐 燕 袁幼红 王琳琳等（38）

基于高通量测序的无创产前诊断研究…… 徐贵江 李 茜 张 坡等（40）

ISSN 1006-9534

12>

9 771006 953058

2018 年

第 26 卷 第 12 期

国家卫生健康委员会主管

万方数据

QK1864908

中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

目 次

专论

先天性小耳畸形致畸药物机制初探…… 林阳洋 潘 博 （1）

妊娠期糖尿病对子代甲基化影响的研究进展…… 韩丹丹 邵庆亮 （4）

分子遗传学与生化遗传学

利用全外显子测序技术发现BTK基因新生突变…… 陈元颖 张鹏飞 郭 俊等（7）

细胞DNA定量分析联合液基细胞学检测在宫颈癌早期筛查中的应用…… 李淑清 董志敏 关 勇等（11）

人肿瘤坏死因子相关凋亡诱导配体（TRAIL）单克隆抗体的制备及鉴定…… 周 岩 武坚锐 孙夏瑜 （14）

PCR-荧光探针法检测汾阳地区女性亚甲基四氢叶酸还原酶基因多态性分析…… 刘玉玲 朱旭峰 刘 利等（16）

玉林地区夫妇同型地中海贫血孕妇产前胎儿基因诊断1313例分析…… 邓国生 （18）

27例罕见珠蛋白生成障碍性贫血基因突变测序结果分析…… 胡兰萍 李寒梅 石亮程等（20）

广州市花都区育龄人群地中海贫血基因检测结果分析…… 鞠爱萍 林 铿 许碧秋等（22）

广西柳州地区泰国缺失型α地中海贫血1的血液学筛查和基因诊断及产前诊断分析… 徐玉婵 罗世强 韦朔峰等（26）

一例脊髓小脑共济失调疑似肝豆状核变性患者的基因检测分析…… 周 岩 周永安 李 超 （29）

全自动荧光免疫分析仪检测17-OHP性能验证及筛查切值的建立…… 蒋 翔 唐 芳 李 蓓等（32）

细胞遗传学与染色体疾病

细菌人工染色体微球技术在胎儿染色体异常产前诊断中的应用…… 陈巧媛 王 昕 董 媛等（35）

宜昌地区8526例无创产前胎儿染色体非整倍体基因检测结果分析…… 徐 燕 袁幼红 王琳琳等（38）

基于高通量测序的无创产前诊断研究…… 徐贵江 李 茜 张 坡等（40）

ISSN 1006-9534

12>

9 771006 953058

2018 年

第 26 卷 第 12 期

国家卫生健康委员会主管

万方数据

宁夏地区1099例回汉民族异常生育男性染色体核型分析…… 宋 娟 闫 娟 马海霞等（44）
大同地区2952例遗传咨询患者外周血淋巴细胞染色体核型分析…… 张秀清 （46）
1877例遗传咨询者细胞遗传学及临床表型分析…… 陈允国 宫 剑 邢 超等（48）
男性不育症与Y染色体多态性和微缺失关系探讨 …… 徐卫兰 韩 东 邢翠翠 （51）
羊水细胞高通量测序产前诊断Williams综合征 …… 阮 琰 许晓光 徐丹萍等（53）
9号染色体臂间倒位与生育异常的相关性研究 …… 梁济慈 王 兴 郭媛媛等（55）
改良高速离心制片法在血液染色体制片中的应用…… 曾 艳 （57）
胎儿等臂假双着丝粒型21-三体一例报道 …… 余小平 戎立敏 张 宁等（60）
染色体15p+一家系细胞遗传学分析 …… 芦清霞 孙雪梅 蒋露薇等（62）
少见的45,X/47,XXX嵌合型特纳综合征病例报告 …… 赵慧敏 郭彦伟 （63）

孕期、围产期保健与优生

1069例高龄孕妇外周血胎儿游离DNA产前筛查与诊断分析…… 郭正琴 陈雪清 蔡素清等（64）
复发性流产患者流产物的遗传学分析…… 王 姝 裘 娟 孙 智等（65）

新生儿保健与优生

串联质谱技术在新生儿遗传代谢性疾病筛查中的临床应用…… 白 洁 （67）
利用串联质谱技术筛查新生儿溶酶体贮积症的性能验证及应用…… 万智慧 刘 伟 孔元原等（70）
全自动荧光免疫分析仪用于深圳新生儿筛查苯丙氨酸检测的性能验证…… 郭 萌 张 琦 文 伟等（73）
新生儿耳聋基因与听力联合筛查的临床应用价值…… 李洪波 郭晓娟 谷 泉等（76）
2016～2017年宜宾、泸州2市新生儿疾病筛查情况 …… 许 航 代 涌 黄小明 （78）
新生儿枫糖尿症一例的临床特征及基因突变分析…… 杨 颖 魏家凯 车凤玉等（80）
柳州地区新生儿疾病筛查拒筛原因调查分析…… 韦江艳 杨金玲 谭建强 （84）

出生缺陷与先天畸形

染色体微阵列分析在胎儿心脏畸形诊断中的应用探讨…… 宋筱玉 吴 菊 唐中锋等（86）
JUNB基因在先天性小耳畸形中的表达及临床意义 …… 郭 崟 訾 龙 谷 泉等（89）
11～13^{+6}周规范化超声检查诊断胎儿畸形的价值 …… 杨春桃 郭津含 胡雪飞等（92）
超声探测技术联合T淋巴细胞水平在11～14周孕妇胎儿畸形中的筛查效果及与预后的分析
…… 常 虹 齐 静 严玺德 （95）
广西地区胎儿水肿综合征病因学分析…… 吴超燕 （98）
孕中晚期胎儿泌尿系统畸形的超声诊断及临床价值…… 曹 敏 王晶生 苏 洪等（100）
产前超声筛查胎儿复杂先天性心脏病效果分析…… 张 雯 张彦春 张 雪等（104）
新生儿Apert综合征基因分析并文献复习 …… 杨 玲 朱湘玉 李 洁 （107）

生殖保健与辅助生殖

肌醇缺乏Crmp2基因表达降低影响胚胎初级纤毛形成 …… 郭 金 李 莘 岳慧轩等（110）
多囊卵巢综合征患者在体外受精-胚胎移植中AMH的变化及影响 …… 安锦霞 刘小玲 王 琰等（113）
辅助生殖技术后新生儿出生缺陷的临床调查分析…… 杨霖昀 冉 琴 （117）
一例致病机制不明甲型血友病家系的植入前检测…… 于海华 肖 龙 曹东华 （120）

（下转扉二）

万方数据

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY
Volume 26 Number 12 December 2018

CONTENTS IN BRIEF

Research Progress on the effects of gestational diabetes mellitus on the methylation of offspring ····· *HAN Dan-dan,et al.* (4)
Whole-exome sequencing identifies a de novo mutation in BTK ····· *CHEN Yuan-ying,et al.* (7)
Application of Cell DNA quantitative analysis combined with liquid- based cytology in screening of early cervical cancer ····· *LI Shu-qing,et al.* (11)
Preparation and identification of monoclonal antibodies against human TRAIL ····· *ZHOU Yan,et al.* (14)
PCR-Fluorescence Probing analysis of women' s MTHFR gene C677T in Fenyang city ····· *LIU Yu-ling,et al.* (16)
Application of BACs-on-Beads technology in prenatal diagnosis of fetal chromosomal abnormalities ····· *CHEN Qiao-yuan,et al.* (35)
Chromosome karyotype analysis of 1099 cases of abnormal fertility males in Hui and Han nationalities in Ningxia area ····· *SONG Juan,et al.* (44)
Study on the relationship between male infertility and Y chromosome polymorphism and microdeletion ····· *XU Wei-lan,et al.* (51)
Prenatal diagnosis of Williams syndrome using NGS to test the amniotic fluid ····· *RUAN Yan,et al.* (53)
Clinical application of tandem mass spectrometry in neonatal genetic metabolic disease screening ····· *BAI Jie.* (67)
Evaluation the performance of tandem mass spectrometry for newborn screening of multiple lysosomal storage disorders ····· *WAN Zhi-hui,et al.* (70)
Performance verification analysis of genetic screening processor to test phenylalanine of dried blood spot ····· *GUO Meng,et al.* (73)
The status of neonatal screening of Yibin and Luzhou in 2016 and 2017 ····· *XU Hang,et al.* (78)
Application discussion of chromosomal microarray analysis in the diagnosis of fetal heart malformation ····· *SONG Xiao-yu,et al.* (86)
The role of the inositol depletion on the development of embryonic primary cilia via decreased Crmp2 gene expression ····· *GUO Jin,et al.* (110)
Changes of anti-Mullerian hormone(AMH)and the correlation between outcomes in vitro fertilization-embryo transfer cycle in patients with polycystic ovary syndrome(PCOS) ····· *AN Jin-xia,et al.* (113)
Clinical analysis of neonatal birth defects after assisted reproductive technology ····· *YANG Lin-yun,et al.* (117)
Progress on the Application of Detection Techniques for DNA damage of Sperm ····· *ZHOU Chun-hong,et al.* (125)

（上接扉一）

综述与资料

子宫内膜容受性相关影响因素研究进展····· 徐潇雨 王树玉 贾婵维 (123)
精子DNA完整性的临床应用进展····· 周春红 徐安然 王秀娟等 (125)
羊水细胞培养技术在产前诊断染色体疾病中的研究进展····· 刘 琳 马润玫 (127)

万方数据

封四图版说明：

杨玲，等．新生儿 Apert 综合征基因分析并文献复习 （正文见第 107 页）

图1　患儿的临床特征

A：头颅前后径短，尖颅，双眼球突出，眼距增宽，眼裂下斜，鼻梁扁平；

B：双手2-5指并指；C：双足1-4趾并趾

中国优生与遗传杂志

主管单位　国家卫生健康委员会
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12月25日

定价：15.00元

万方数据