



中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

目次

专论

- 染色体微阵列技术在检测子痫前期发病机制中遗传变异的应用进展..... 伍绍文 赵友萍 (1)
- MiR-146a基因多态性与儿童哮喘的相关性研究进展 王 盼 任立红 (4)
- 原发性卵巢功能不全的病因学研究进展..... 徐凯月 孙振高 杨 毅等 (6)

分子遗传学与生化遗传学

- Waters TQD串联质谱仪2015年度维护保养及在遗传代谢病筛查的验证..... 卢东裕 常海涛 计妮妮等 (9)
- 新疆哈萨克族凝血酶原基因G20210A、凝血因子V基因G1691A多态性与凝血功能、血小板参数的关系研究
..... 王志梅 古丽夏西·莫合衣提江 杨 蓉等 (13)
- BACs-on-Beads技术对Williams-Beuren综合征的产前诊断 李春艳 陈必良 燕 凤等 (17)
- 先天性甲状腺功能减退症一家系的临床表型和DUOX2基因突变分析 赵建刚 唐小晶 张李钰等 (19)
- 脊髓性肌萎缩症患儿17例临床特点分析及基因诊断..... 谭建强 罗世强 唐 宁等 (23)

细胞遗传学与染色体疾病

- MLPA技术联合染色体核型分析在胎儿非整倍体异常检测中的研究与应用 覃运荣 李继慧 宁思思 (25)
- 唐氏筛查高危与胎儿羊水染色体异常的关系探讨..... 董 媛 王一鹏 李 维等 (29)
- 超声软指标在高危孕妇产前筛查染色体异常中的应用价值..... 徐利利 李秋玲 费敬英等 (32)
- 509例子宫发育异常患者染色体核型分析 杨文霞 高瑞宏 覃 磊等 (33)
- 502例精神发育迟缓儿童细胞遗传学分析 李林飞 赵 鼎 王超杰等 (35)
- 6840例孕中期唐氏综合征筛查结果分析..... 钱晓娟 鲁文育 周新明等 (37)

ISSN 1006-9534



2018 年

第 26 卷 第 3 期

国家卫生和计划生育委员会主管

万方数据

胎儿染色体结构异常的细胞遗传学分析·····	罗小金	韦升市	丛满怡等 (39)
钦州地区356对不良生育史夫妇细胞遗传学分析 ·····	林桂先	张丽梅	周继禄等 (41)
X染色体异常女性的临床表型分析 ·····	吕振军	张 亮	(44)
一例4条染色体平衡易位及其子染色体核型异常分析 ·····	肖淑平	胡文雨	余继英等 (46)
产前诊断猫叫综合征二例·····	张丽芳	曾 艳	范佳鸣等 (47)
孕早期58例绒毛细胞培养及染色体核型分析·····	李春艳	张 晶	李卫凯等 (48)

孕期、围产期保健与优生

营养测评系统和运动干预与控制孕妇、胎儿体重,降低剖宫产的关系分析·····	李彩霞	冯杏琳	张东红 (51)
重度子痫前期患者血清与胎盘组织中miRNA-152和miRNA-210表达改变及其意义 ·····	焦秋香	牛世坤	(54)
米非司酮联合超声监护下吸宫术及宫腔气囊压迫在II型瘢痕妊娠治疗中的应用 ·····	赵惠杰		(57)
妊娠期高血压患者肾素血管紧张素活性与胰岛功能的研究·····	吕红娟		(59)
妊娠期妇女常规心电图ST-T变化与孕周及年龄的关系 ·····	袁水鑫		(61)
2013-2016年北京市东城区中孕期产前筛查情况分析 ·····	石佳立		(63)
三亚地区妊娠早期亚临床甲状腺功能异常现状及相关因素分析·····	石秀凤	赵玉梅	陈求珠 (65)
2016~2017年深圳宝安区4056例孕产妇女TORCH感染现状及危险因素分析 ·····	颜申姬	周 慧	房笃智等 (67)
孕前进行优生遗传咨询与检查155例的回顾性研究及临床意义探究 ·····	刘惠玲	廖冬梅	(70)
二胎孕产妇妊娠结局及相关因素分析·····	谭 洁	王小华	(73)

新生儿保健与优生

深圳市南山区25 987例新生儿耳聋基因筛查结果分析 ·····	刘丽益	李 维	韩璐好等 (75)
新生儿肉碱酰基肉碱移位酶缺乏症一例及基因检测结果分析·····	杨必成	王 枫	陈影影等 (78)

出生缺陷与先天畸形

多种产前诊断技术联合应用防控出生缺陷的探讨·····	王 芳	韩美艳	姜 楠等 (79)
联合超声检查在产前筛查胎儿畸形中的临床应用·····	江活永	黄素梅	王宏婵等 (82)
产前MRI诊断单纯性后颅窝池增宽及出生后临床随访 ·····	李 岚	李 志	(85)
产前超声筛查胎儿颜面部异常的临床价值·····	徐 燕	牟 佳	李林泉 (88)
基于社区-医院连续性出生缺陷产前干预管理模式的临床应用研究 ·····	朱 娟	李玉萍	赵庆国等 (90)
174例胎儿畸形引产临床资料及相关因素分析 ·····	徐 影	张元珍	(94)

生殖保健与辅助生殖

不同促排卵药物黄体期促排卵对卵巢低反应患者卵巢反应性的影响·····	刘一昱	兰永连	李 颖等 (98)
特发性不育对精子、胚胎染色体及其辅助生殖结局影响的研究·····	孙宝刚	管福来	曹井贺等 (101)
氯米芬联合小剂量雌激素治疗高龄排卵障碍性不孕症临床疗效分析·····	汪 泳	李晓红	(104)
促卵泡生成激素受体基因多态性与卵巢过度刺激综合征的相关性·····	唐国玲	黄山鹰	都红蕾等 (106)

儿童保健与群体遗传

先天性甲状腺功能减低儿童血清IGFBP-3水平与骨骼、体格、智能发育的关系 ·····	张卓曲	杨成会	(109)
传染性单核细胞增多症患儿DNT细胞的变化及意义 ·····	王文第	毛宝宏	王晶晶 (112)

综述与资料

分子生物学技术在产前诊断中的应用及研究进展·····	马朝琼		(113)
			(下转扉二)

CONTENTS IN BRIEF

The progress on the progress of MIR-146a gene polymorphism with childhood asthma	WANG Pan,et al. (4)
The Performance verification of Waters TQD tandem mass spectrometer after 2015 annual maintenance and the screening of the genetic metabolic disease	LU Dong-yu,et al. (9)
The research on Kazak in Xinjiang Han nationality coagulation system gene polymorphism, platelet parameters and the coagulation function of preeclampsia	WANG Zhi-mei,et al. (13)
Prenatal diagnosis of BACs-on-Beads assay on Williams-Beuren syndrome	LI Chun-yan,et al. (17)
Clinical characteristics and genetic analysis of a family featuring congenital hypothyroidism	ZHAO Jian-gang,et al. (19)
Research and application of combined multiplex ligation-dependent probe amplification(MLPA) and chromosome karyotype analysis for the prenatal diagnosis of fetal chromosomes aneuploid abnormalities	QIN Yun-rong,et al. (25)
Study on the relationship between the maternal serum positive triple test screening and chromosome abnormalities of the fetus	DONG Yuan,et al. (29)
Relationship of uterine dysplasia and chromosome karyotype in 509 examples	YANG Wen-xia,et al. (33)
Analysis of fetus chromosome structural abnormalities at prenatal diagnosis	LUO Xiao-jin,et al. (39)
Relation between the guidance nutrition assessment system,the exercise intervention and the pregnant women,fetal weight control,lower cesarean section rate of clinical analysis	LI Cai-xia,et al. (51)
The changes of expression and its clinical significance of miRNA-152 and miRNA-210 in plasma and placenta tissues of patients with severe preeclampsia	JIAO Qiu-xiang,et al. (54)
Study on renin angiotensin activity and islet function in patients with hypertension during pregnancy	LV Hong-juan. (59)
Screening analysis of deafness gene mutations in 25 987 newborns in Nanshan District,Shenzhen	LIU Li-yi,et al. (75)
Investigation of various prenatal diagnostic techniques applying in control of birth defects	WANG Fang,et al. (79)
The effect of different ovulation stimulating agents during luteal stage of ovarian hyperstimulation (POR) patients on ovarian response to ovulation	LIU Yi-yu,et al. (98)
The research for idiopathic male infertility played in aneuploidy of human sperms and the chromosome abnormalities in embryos sperms and the outcome of IVF/ICSI-ET treatment	SUN Bao-gang,et al. (101)
Correlation between follicle-stimulating hormone receptor gene polymorphism and ovarian hyperstimulation syndrome	TANG Guo-ling,et al. (106)

(上接扉一)

他汀类药物在预防和治疗子痫前期中的潜在作用	陈思 陈莹 (115)
人外周血淋巴细胞染色体G带制备关键因素分析	王华伟 龙艳喜 王昆华等 (118)
研究性实验教学在医学遗传学第二课堂中的经验与分析	戴礼猛 郭洪 王艳艳等 (121)
影响子宫内膜容受性因素分析	封海容 杜伯涛 李洋 (123)
病例讨论在生殖医学带教中的应用体会	周丽颖 王树玉 (126)



中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

目次

专论

- 染色体微阵列技术在检测子痫前期发病机制中遗传变异的应用进展..... 伍绍文 赵友萍 (1)
- MiR-146a基因多态性与儿童哮喘的相关性研究进展 王 盼 任立红 (4)
- 原发性卵巢功能不全的病因学研究进展..... 徐凯月 孙振高 杨 毅等 (6)

分子遗传学与生化遗传学

- Waters TQD串联质谱仪2015年度维护保养及在遗传代谢病筛查的验证..... 卢东裕 常海涛 计妮妮等 (9)
- 新疆哈萨克族凝血酶原基因G20210A、凝血因子V基因G1691A多态性与凝血功能、血小板参数的关系研究
..... 王志梅 古丽夏西·莫合衣提江 杨 蓉等 (13)
- BACs-on-Beads技术对Williams-Beuren综合征的产前诊断 李春艳 陈必良 燕 凤等 (17)
- 先天性甲状腺功能减退症一家系的临床表型和DUOX2基因突变分析 赵建刚 唐小晶 张李钰等 (19)
- 脊髓性肌萎缩症患儿17例临床特点分析及基因诊断..... 谭建强 罗世强 唐 宁等 (23)

细胞遗传学与染色体疾病

- MLPA技术联合染色体核型分析在胎儿非整倍体异常检测中的研究与应用 覃运荣 李继慧 宁思思 (25)
- 唐氏筛查高危与胎儿羊水染色体异常的关系探讨..... 董 媛 王一鹏 李 维等 (29)
- 超声软指标在高危孕妇产前筛查染色体异常中的应用价值..... 徐利利 李秋玲 费敬英等 (32)
- 509例子宫发育异常患者染色体核型分析 杨文霞 高瑞宏 覃 磊等 (33)
- 502例精神发育迟缓儿童细胞遗传学分析 李林飞 赵 鼎 王超杰等 (35)
- 6840例孕中期唐氏综合征筛查结果分析..... 钱晓娟 鲁文育 周新明等 (37)

ISSN 1006-9534



2018 年

第 26 卷 第 3 期

国家卫生和计划生育委员会主管

万方数据

胎儿染色体结构异常的细胞遗传学分析·····	罗小金	韦升市	丛满怡等 (39)
钦州地区356对不良生育史夫妇细胞遗传学分析 ·····	林桂先	张丽梅	周继禄等 (41)
X染色体异常女性的临床表型分析 ·····	吕振军	张 亮	(44)
一例4条染色体平衡易位及其子染色体核型异常分析 ·····	肖淑平	胡文雨	余继英等 (46)
产前诊断猫叫综合征二例·····	张丽芳	曾 艳	范佳鸣等 (47)
孕早期58例绒毛细胞培养及染色体核型分析·····	李春艳	张 晶	李卫凯等 (48)

孕期、围产期保健与优生

营养测评系统和运动干预与控制孕妇、胎儿体重,降低剖宫产的关系分析·····	李彩霞	冯杏琳	张东红 (51)
重度子痫前期患者血清与胎盘组织中miRNA-152和miRNA-210表达改变及其意义 ·····	焦秋香	牛世坤	(54)
米非司酮联合超声监护下吸宫术及宫腔气囊压迫在II型瘢痕妊娠治疗中的应用 ·····	赵惠杰		(57)
妊娠期高血压患者肾素血管紧张素活性与胰岛功能的研究·····	吕红娟		(59)
妊娠期妇女常规心电图ST-T变化与孕周及年龄的关系 ·····	袁水鑫		(61)
2013-2016年北京市东城区中孕期产前筛查情况分析 ·····	石佳立		(63)
三亚地区妊娠早期亚临床甲状腺功能异常现状及相关因素分析·····	石秀凤	赵玉梅	陈求珠 (65)
2016~2017年深圳宝安区4056例孕产妇女TORCH感染现状及危险因素分析 ·····	颜申姬	周 慧	房笃智等 (67)
孕前进行优生遗传咨询与检查155例的回顾性研究及临床意义探究 ·····	刘惠玲	廖冬梅	(70)
二胎孕产妇妊娠结局及相关因素分析·····	谭 洁	王小华	(73)

新生儿保健与优生

深圳市南山区25 987例新生儿耳聋基因筛查结果分析 ·····	刘丽益	李 维	韩璐好等 (75)
新生儿肉碱酰基肉碱移位酶缺乏症一例及基因检测结果分析·····	杨必成	王 枫	陈影影等 (78)

出生缺陷与先天畸形

多种产前诊断技术联合应用防控出生缺陷的探讨·····	王 芳	韩美艳	姜 楠等 (79)
联合超声检查在产前筛查胎儿畸形中的临床应用·····	江活永	黄素梅	王宏婵等 (82)
产前MRI诊断单纯性后颅窝池增宽及出生后临床随访 ·····	李 岚	李 志	(85)
产前超声筛查胎儿颜面部异常的临床价值·····	徐 燕	牟 佳	李林泉 (88)
基于社区-医院连续性出生缺陷产前干预管理模式的临床应用研究 ·····	朱 娟	李玉萍	赵庆国等 (90)
174例胎儿畸形引产临床资料及相关因素分析 ·····	徐 影	张元珍	(94)

生殖保健与辅助生殖

不同促排卵药物黄体期促排卵对卵巢低反应患者卵巢反应性的影响·····	刘一昱	兰永连	李 颖等 (98)
特发性不育对精子、胚胎染色体及其辅助生殖结局影响的研究·····	孙宝刚	管福来	曹井贺等 (101)
氯米芬联合小剂量雌激素治疗高龄排卵障碍性不孕症临床疗效分析·····	汪 泳	李晓红	(104)
促卵泡生成激素受体基因多态性与卵巢过度刺激综合征的相关性·····	唐国玲	黄山鹰	都红蕾等 (106)

儿童保健与群体遗传

先天性甲状腺功能减低儿童血清IGFBP-3水平与骨骼、体格、智能发育的关系 ·····	张卓曲	杨成会	(109)
传染性单核细胞增多症患儿DNT细胞的变化及意义 ·····	王文第	毛宝宏	王晶晶 (112)

综述与资料

分子生物学技术在产前诊断中的应用及研究进展·····	马朝琼		(113)
			(下转扉二)

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 26 Number 3 March 2018

CONTENTS IN BRIEF

The progress on the progress of MIR-146a gene polymorphism with childhood asthma	WANG Pan, et al. (4)
The Performance verification of Waters TQD tandem mass spectrometer after 2015 annual maintenance and the screening of the genetic metabolic disease	LU Dong-yu, et al. (9)
The research on Kazak in Xinjiang Han nationality coagulation system gene polymorphism, platelet parameters and the coagulation function of preeclampsia	WANG Zhi-mei, et al. (13)
Prenatal diagnosis of BACs-on-Beads assay on Williams-Beuren syndrome	LI Chun-yan, et al. (17)
Clinical characteristics and genetic analysis of a family featuring congenital hypothyroidism	ZHAO Jian-gang, et al. (19)
Research and application of combined multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA) and chromosome karyotype analysis for the prenatal diagnosis of fetal chromosomes aneuploid abnormalities	QIN Yun-rong, et al. (25)
Study on the relationship between the maternal serum positive triple test screening and chromosome abnormalities of the fetus	DONG Yuan, et al. (29)
Relationship of uterine dysplasia and chromosome karyotype in 509 examples	YANG Wen-xia, et al. (33)
Analysis of fetus chromosome structural abnormalities at prenatal diagnosis	LUO Xiao-jin, et al. (39)
Relation between the guidance nutrition assessment system, the exercise intervention and the pregnant women, fetal weight control, lower cesarean section rate of clinical analysis	LI Cai-xia, et al. (51)
The changes of expression and its clinical significance of miRNA-152 and miRNA-210 in plasma and placenta tissues of patients with severe preeclampsia	JIAO Qiu-xiang, et al. (54)
Study on renin angiotensin activity and islet function in patients with hypertension during pregnancy	LV Hong-juan. (59)
Screening analysis of deafness gene mutations in 25 987 newborns in Nanshan District, Shenzhen	LIU Li-yi, et al. (75)
Investigation of various prenatal diagnostic techniques applying in control of birth defects	WANG Fang, et al. (79)
The effect of different ovulation stimulating agents during luteal stage of ovarian hyperstimulation (POR) patients on ovarian response to ovulation	LIU Yi-yu, et al. (98)
The research for idiopathic male infertility played in aneuploidy of human sperms and the chromosome abnormalities in embryos sperms and the outcome of IVF/ICSI-ET treatment	SUN Bao-gang, et al. (101)
Correlation between follicle-stimulating hormone receptor gene polymorphism and ovarian hyperstimulation syndrome	TANG Guo-ling, et al. (106)

(上接扉一)

他汀类药物在预防和治疗子痫前期中的潜在作用	陈思 陈莹 (115)
人外周血淋巴细胞染色体G带制备关键因素分析	王华伟 龙艳喜 王昆华等 (118)
研究性实验教学在医学遗传学第二课堂中的经验与分析	戴礼猛 郭洪 王艳艳等 (121)
影响子宫内膜容受性因素分析	封海容 杜伯涛 李洋 (123)
病例讨论在生殖医学带教中的应用体会	周丽颖 王树玉 (126)

封四图版说明:

徐利利,等. 超声软指标在高危孕妇产前筛查染色体异常中的应用价值

(正文见第 32 页)



图1 颈项皮肤皱褶增厚



图2 鼻骨缺失或发育不良

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3月25日