

QK1818720

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

- |                             |                    |
|-----------------------------|--------------------|
| 胎儿先天性心脏病产前诊断技术的研究进展.....    | 邓新娥 ( 1 )          |
| 无创产前检测在妊娠期临床应用中的研究进展.....   | 皮自信 嘉洪进 林秋花等 ( 3 ) |
| 构建江门市地中海贫血预防控制服务网络进展分析..... | 李金凤 王英翔 冯持真 ( 6 )  |
| 综合征小耳畸形基因学研究进展.....         | 王小林 杨芙蓉 王长琛等 ( 9 ) |

### 分子遗传学与生化遗传学

- |  |                    |
|--|--------------------|
| 促甲状腺激素、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏及地中海贫血筛查联合检测在孕前检查中的临床应用价值..... | 刘政枝 方小龙 厉晓萍 ( 12 ) |
| 荧光原位杂交在儿童急性淋巴细胞白血病诊疗中的应用分析.....                    | 孔京慧 赵鼎 ( 15 )      |
| 利用基因芯片检测辅助生殖早期自然流产染色体异常的临床意义.....                  | 周丽颖 雷玲玲 宋蕊等 ( 17 ) |

### 细胞遗传学与染色体疾病

- |                                   |                     |
|-----------------------------------|---------------------|
| 结合基因芯片分析的染色体核型异常个体的产前诊断.....      | 庞婉容 孙雷 龙驹等 ( 19 )   |
| 1240例羊水产前诊断胎儿染色体核型分析.....         | 唐凯成 艳 张娟玲等 ( 21 )   |
| 河南地区不育症患者Y染色体微缺失和染色体异常的临床研究 ..... | 马骞 胡爽 兮鸿飞等 ( 23 )   |
| 产前筛查及诊断在双胎妊娠非整倍体异常中的价值研究.....     | 杜姗姗 谷卉卉 ( 27 )      |
| 深圳地区智力发育障碍儿童的细胞遗传学分析.....         | 吕深 韦升市 宿宁等 ( 30 )   |
| 徐州地区1021例遗传咨询者细胞染色体核型分析.....      | 索峰 方媛 王传霞等 ( 32 )   |
| 1383例捐精者染色体核型筛查与意义.....           | 吴江乾 韩瑞钰 张展羽等 ( 34 ) |
| 685对不良孕产史夫妇细胞遗传学分析 .....          | 孙静华 管立学 王瑞丽 ( 36 )  |

ISSN 1006-9534



2018 年

第 26 卷 第 4 期

国家卫生和计划生育委员会主管

万方数据

QK1818720

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

- |                             |                    |
|-----------------------------|--------------------|
| 胎儿先天性心脏病产前诊断技术的研究进展.....    | 邓新娥 ( 1 )          |
| 无创产前检测在妊娠期临床应用中的研究进展.....   | 皮自信 嘉洪进 林秋花等 ( 3 ) |
| 构建江门市地中海贫血预防控制服务网络进展分析..... | 李金凤 王英翔 冯持真 ( 6 )  |
| 综合征小耳畸形基因学研究进展.....         | 王小林 杨芙蓉 王长琛等 ( 9 ) |

### 分子遗传学与生化遗传学

- |  |                    |
|--|--------------------|
| 促甲状腺激素、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏及地中海贫血筛查联合检测在孕前检查中的临床应用价值..... | 刘政枝 方小龙 厉晓萍 ( 12 ) |
| 荧光原位杂交在儿童急性淋巴细胞白血病诊疗中的应用分析.....                    | 孔京慧 赵鼎 ( 15 )      |
| 利用基因芯片检测辅助生殖早期自然流产染色体异常的临床意义.....                  | 周丽颖 雷玲玲 宋蕊等 ( 17 ) |

### 细胞遗传学与染色体疾病

- |                                   |                     |
|-----------------------------------|---------------------|
| 结合基因芯片分析的染色体核型异常个体的产前诊断.....      | 庞婉容 孙雷 龙驹等 ( 19 )   |
| 1240例羊水产前诊断胎儿染色体核型分析.....         | 唐凯成 艳 张娟玲等 ( 21 )   |
| 河南地区不育症患者Y染色体微缺失和染色体异常的临床研究 ..... | 马骞 胡爽 兮鸿飞等 ( 23 )   |
| 产前筛查及诊断在双胎妊娠非整倍体异常中的价值研究.....     | 杜姗姗 谷卉卉 ( 27 )      |
| 深圳地区智力发育障碍儿童的细胞遗传学分析.....         | 吕深 韦升市 宿宁等 ( 30 )   |
| 徐州地区1021例遗传咨询者细胞染色体核型分析.....      | 索峰 方媛 王传霞等 ( 32 )   |
| 1383例捐精者染色体核型筛查与意义.....           | 吴江乾 韩瑞钰 张展羽等 ( 34 ) |
| 685对不良孕产史夫妇细胞遗传学分析 .....          | 孙静华 管立学 王瑞丽 ( 36 )  |

ISSN 1006-9534



2018 年

第 26 卷 第 4 期

国家卫生和计划生育委员会主管

万方数据

16例血液系统疾病的染色体异常改变.....	刘丽明 黄华亮 闫立志等 (37)
15号染色体平衡易位二例.....	郭媛媛 郝胜菊 (39)
一例双着丝粒染色体患儿的临床病因分析并文献复习.....	韦小妮 张靖 严提珍等 (40)
广州地区98例女性月经异常患者的细胞遗传学分析.....	傅文婷 江惠华 钟文瑶等 (42)
<b>孕期、围产期保健与优生</b>	
无创产前检测阳性患者的验证及临床意义.....	刘学军 刘慈 马良等 (45)
新疆地区3281例汉族女性不孕患者抗缪勒氏管激素检测分析.....	刘志娟 叶明刚 韩宁宁等 (48)
血清miR-210对重度子痫前期的预测价值 .....	刘丽益 刘梦莹 李维等 (50)
妊娠晚期羊水Ⅲ度对母婴妊娠结局的影响.....	王丹 刘杰 刘建等 (55)
2014~2017年深圳宝安区新生儿先天性甲状腺功能减低症和苯丙酮尿症筛查结果分析	高丹 刘典浪 黎国等 (57)
<b>新生儿保健与优生</b>	
梧州市261 862例新生儿先天甲状腺功能减退症筛查分析 .....	马联 陈朴 余永雄 (60)
新生儿高胆红素血症患儿胆红素的变化与继发性血小板增多症及凝血异常的临床研究	
.....	王军梅 毛桂平 赵海举 (61)
河北省廊坊市新生儿葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症筛查结果分析 .....	王金玮 赵娜 (64)
纳洛酮和苯巴比妥对新生儿缺氧缺血性脑病的干预作用.....	潘益勿 林振浪 王大化 (67)
新生儿听力筛查及追踪结果分析.....	胡银萍 (70)
新生儿巴特综合征2例及其文献复习 .....	周炎娟 李蕊 张耀东等 (71)
高脯氨酸血症I型伴运动落后患儿一例.....	沈玉燕 黎剑 肖刚 (74)
<b>出生缺陷与先天畸形</b>	
曲靖地区新生儿主要出生缺陷流行病学及干血斑筛查的应用研究.....	马秋华 冯锐金 李红英等 (75)
胎儿畸形的超声诊断效果及对优生优育指导的临床价值.....	王政 郭明莉 罗静等 (78)
超声应用于胎儿畸形筛查及染色体异常相关性研究.....	吴华臣 石光煜 李立华等 (81)
超声结合核磁共振对胎儿肺脏发育不良的临床诊断及对胎儿的影响.....	张丽丽 (84)
产前超声诊断胎儿室间隔缺损的价值评估.....	葛群 王园园 马婷婷 (87)
余姚市7岁以下儿童出生缺陷及残疾监测调查 .....	叶挺 褚亚苏 黄素 (89)
胎儿矫正型大动脉转位超声诊断的临床价值.....	汪琳华 解左平 袁华等 (91)
<b>生殖保健与辅助生殖</b>	
慢冻与玻璃化冷冻解冻胚胎培养后临床结局的比较研究.....	余兰 辛志敏 贾婵维等 (92)
早期致密化对IVF-ET临床妊娠结局的影响 .....	王建业 刘海萍 唐宁 (94)
阿托西班在GnRH <sub>α</sub> 联合人工周期解冻移植方案中的应用.....	郝翊 徐野 李建华 (98)
尿促性腺激素、人绒毛膜促性腺激素结合人工周期疗法在不孕不育患者中的应用及对妊娠率的影响研究	
.....	孙云春 陈艳君 (101)
石河子地区6178例男性精液质量评估及其与年龄的相关性探讨.....	周侃 陈志刚 陈月婵 (104)
不同宫腔灌注方法对种植失败患者冷冻周期妊娠结局影响的研究.....	黄品秀 韦立红 覃梅等 (107)
<b>儿童保健与群体遗传</b>	
深圳大鹏新区0~6岁学龄前儿童缺铁性贫血患病率现状调查及其影响因素分析.....	招湛静 林丽云 徐威力等 (112)

(下转扉二)

---

# CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 26 Number 4 April 2018

---

## CONTENTS IN BRIEF

Clinical application of thyrotropin, glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency and thalassemia screening in pre-pregnancy examination.....	LIU Zheng-zhi, <i>et al.</i> (12)
Prenatal diagnosis with karyotype analysis and gene chip analysis .....	PANG Wan-rong, <i>et al.</i> (19)
Clinical analysis of Y chromosomal AZF microdeletions and chromosomal anomalies in Henan male infertility patients with zoospermia and oligospermia .....	MA Qian, <i>et al.</i> (23)
The value of prenatal screening and diagnosis in aneuploidy of twin pregnancy .....	DU Shan-shan, <i>et al.</i> (27)
Chromosome analysis of mental developed retardation in children patients .....	LV Shen, <i>et al.</i> (30)
Analysis of chromosome karyotype from 1021 consultants in Xuzhou District .....	SUN Feng, <i>et al.</i> (32)
Screening and significance of chromosome karyotype of 1,383 donors .....	WU Jiang-qian, <i>et al.</i> (34)
Non-invasive prenatal testing for aneuploidy: confirmation and clinical significance .....	LIU Xue-jun, <i>et al.</i> (45)
Xinjiang region 3281 han nationality female infertility patients muller's tube hormone detection analysis .....	LIU-zhi-juan, <i>et al.</i> (48)
Analysis of screening results of congenital hypothyroidism and phenylketonuria in shenzhen baoan area from 2014 to 2017 .....	GAO Dan, <i>et al.</i> (57)
The changes of bilirubin in neonatal hyperbilirubinemia and the clinical study of secondary thrombocytopenia and coagulation abnormality .....	WANG Jun-mei, <i>et al.</i> (61)
Early intervention in newborns with Naloxone and Phenobarbital in the treatment of neonatal hypoxic ischemic encephalopathy .....	PAN Yi-cong, <i>et al.</i> (67)
Applied research on the epidemiology and dry blood spot screening of the main birth defects in newborns in Qujing area .....	MA Qiu-hua, <i>et al.</i> (75)
Application of ultrasound in fetal malformation screening and chromosomal abnormalities .....	WU Hua-chen, <i>et al.</i> (81)
Clinical diagnosis of fetal corpus callosum dysplasia by ultrasound combined with nuclear magnetic resonance imaging and its influence on fetus .....	ZHANG Li-li. (84)
Analysis of embryos after blastocyst culcure and clinical outcomes following vitrification versus slow freezing .....	YU Lan, <i>et al.</i> (92)
Effect of early compaction on clinical pregnancy results in IVF-ET .....	WANG Jian-ye, <i>et al.</i> (94)
Investigation of the prevalence of iron deficiency anemia in preschool children aged 0 ~ 6 years old in shenzhen dapeng new district and Analysis its influencing factors .....	ZHAO Zhan-jing, <i>et al.</i> (112)

---

(上接扉一)

### 综述与资料

Tei指数技术的发展及在妊高症胎儿中的应用进展 .....	马超于岚 (115)
苯丙氨酸羟化酶缺乏症患儿治疗进展.....	杨楠孔元原 (118)
完全性葡萄胎与胎儿共存.....	鞠叶兰 (122)
将生殖医学实践融入医学遗传学教学初探.....	梁亮王涛秦鸿雁等 (126)

## 封四图版说明：

周炎娟, 等. 新生儿巴特综合征 2 例及其文献复习

(正文见第 71 页)

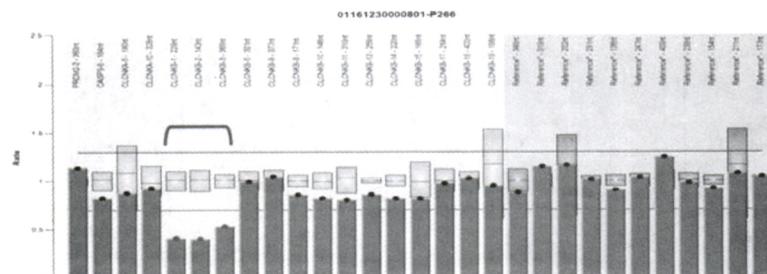


图1 患儿的基因测序

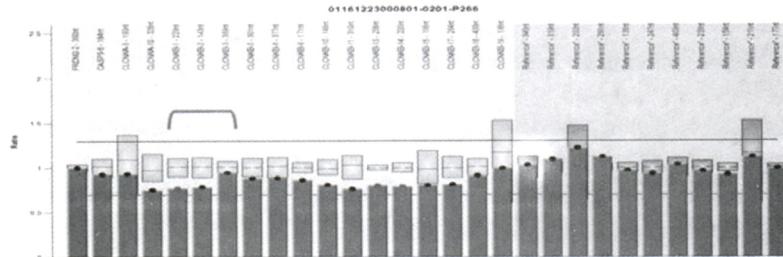


图2 患儿父亲的基因测序

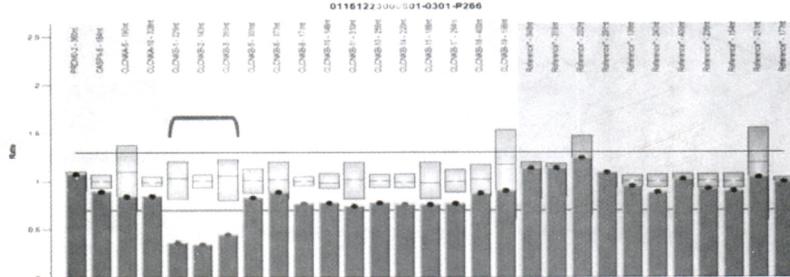


图3 患儿母亲的基因测序

## 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4月25日

定价：15.00元