



QK1822940

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

- 拷贝数变异的检测技术及其与人类疾病关系的研究进展..... 韦小妮 严提珍 韦德宁 (1)
- GLP-1RAs对T2DM患者安全性和耐受性的研究进展..... 程昊 崔璨 刘颖等 (3)
- 应用型大学建设思想下医学遗传学教学模式的创新与实践..... 韩彦龙 宋洁 王静等 (6)

分子遗传学与生化遗传学

- CMA在胎儿染色体微缺失及微重复进行产前诊断中的应用研究..... 赵婧 黄湘 梁少霞等 (8)
- 白介素-28B基因多态性与HCV感染后转归相关性研究..... 刘兰 赵琴 牛海燕 (11)
- 通过高通量全基因组测序技术精确判断平衡易位断点..... 杨传春 张洋 许详阳等 (14)
- 血红蛋白Westmead的基因型与表型分析..... 曾劲伟 梁伟达 孟霞 (17)
- 组织基质金属蛋白酶抑制剂-1表达与卵巢癌卡铂耐药相关性临床研究..... 沈博强 李红霞 (19)
- 四川地区46,XY女性性逆转患者的NR5A1基因突变分析..... 王涛 穆雪梅 丁显平 (23)
- 广东地区儿童血红蛋白H病的临床和实验研究..... 鲍丽娟 顾晓琼 颜慕霞等 (27)
- PCR方法检测少精子、无精子症者Y染色体微缺失..... 刘雅峰 高勇 徐艳文等 (30)
- KCNQ2基因新发突变致癫痫脑病一例..... 李月珍 裴晓琳 欧阳学军等 (32)

细胞遗传学与染色体疾病

- 联合NT与NIPT对胎儿染色体非整倍体筛查的应用研究..... 陈淑芬 宋春林 刘鼎等 (33)
- 无创产前检测在胎儿性染色体检测中的应用价值..... 宋春林 郭晓玲 陈淑芬等 (36)
- 4611例血清学筛查胎儿高风险染色体核型及妊娠结局分析与无创基因检测应用探讨..... 王宏 蓝紫萍 赖丽珊等 (38)

ISSN 1006-9534

2018 年

第26卷 第5期



9 771006 953058

国家卫生和计划生育委员会主管

万方数据

染色体核型分析与BoBs检测技术在产前诊断中的联合应用	刘奕平	周艳彬	屈胜环等 (42)
定量荧光PCR快速检测2322例胎儿常见染色体非整倍体结果分析	谢建红	肖奇志	邱显荣等 (45)
824例胚胎停育绒毛染色体核型分析结果探讨	陈霞慧	陈莉莎	邹朋书等 (49)
颈项透明层增厚围产期胎儿染色体异常的临床价值	吴努尔	李 珊	朱启英 (51)
Y染色体微缺失在无精子症及重度少弱精子症患者病因学研究中的应用	王亚男	赵柏丽	(53)
胎儿颈项透明层联合唐氏筛查以及胎儿染色体异常的临床价值与意义	吴努尔	李 珊	朱启英 (54)
90例心血管畸形胎儿的染色体核型分析	尹志军	郑文婷	莫和国等 (56)
孕期、围产期保健与优生			
二胎高龄备孕妇女血清抗缪勒氏管激素检测对生育力评价的临床价值分析	刘政枝	秦晓林	林亨丽 (58)
健康孕妇不同孕期血清中CEA, CA125, CA153, CA199含量水平调查分析	袁 利	程明刚	刘香萍等 (61)
5076例孕妇无创DNA产前检测结果的分析	周舒香	刘 妮	杨一琼等 (63)
TORCH感染与孕妇妊娠结局的相关性研究	黎 科	周海兰	(65)
羊膜腔穿刺产前诊断在50对双胞胎妊娠中的应用	席 娜	李运星	汪雪雁等 (67)
4987例孕妇产前细胞遗传学诊断结果与产前诊断指征分析	张军辉	田艾军	骆迎春等 (69)
环孢素A在原因不明复发性流产治疗中的可行性分析	何 淼	康 冰	廖世秀等 (71)
慢性盆腔痛患者疼痛评分、盆底表面肌电评估及其临床意义	胡道琴	容嘉莉	裴雪梅等 (74)
新生儿保健与优生			
沈阳地区新生儿遗传性耳聋基因突变情况调查	朱宝玉	王战东	管 龙等 (77)
2014年~2016年余姚市新生儿先天性疾病筛查分析	叶 挺	褚亚苏	黄 素 (80)
2015年~2017年象山县新生儿疾病筛查情况分析	徐海平	杨金良	(82)
新生儿听力联合基因筛查在新生儿听力联合耳聋病中的流行病学调查及与HSP70基因相关性研究	周吉良	黄家军	符海萍 (84)
新生儿瓜氨酸血症 I 型一例	沈玉燕	黎 剑	肖 刚 (87)
出生缺陷与先天畸形			
同型半胱氨酸硫代内酯诱导鸡胚神经管畸形发生	李 丹	万春蕾	白宝玲等 (89)
心脏超声联合Tei指数定量在胎儿心脏畸形筛查中的价值及影响因素分析	李园园	陈肖侠	张思梦 (92)
超声筛查11~13 ⁺ 孕周胎儿肢体畸形的临床价值研究	胡芯端	胡密淑	(96)
早孕期胎儿颈项透明层厚度在辅助生殖技术筛查出生缺陷的临床价值	汪琳华	解左平	沈晓燕等 (99)
超声诊断胎儿复杂肢体缺陷一例	赵永存	邢 斌	程志荣等 (100)
Wolf-Hirschhorn综合征一例		吴晓红	(101)
生殖保健与辅助生殖			
GnRH-a降调节及种植窗后移对反复种植失败患者妊娠结局的影响	周丽颖	宋 蕊	雷玲玲等 (102)
多种试管婴儿技术与妊娠期糖尿病的相关性研究	雷玲玲	杨 洋	王树玉 (105)
卵裂期胚胎解冻后囊胚培养临床结局的相关因素的研究	余 兰	宋 蕊	兰永连等 (109)
济宁地区汉族人群MTHFR基因的SNP与非梗阻性无精子症和重度少弱精子症相关性分析	周生辉	孙秀芹	牛学英等 (111)
济宁地区汉族人群MTHFR C677T基因多态性与特发性男性不育症相关性研究	胡丽丽	牛学英	卞晶晶等 (114)
非梗阻性无精子症和严重少精子症患者微核率的观察	蔡文侠	吴文彬	林 丰等 (117)

(下转扉二)

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 26 Number 5 May 2018

CONTENTS IN BRIEF

- CMA in the fetal chromosome microdeletion and microduplication application in prenatal diagnosis ZHAO Qing, *et al.* (8)
- Analysis for relation between interleukin -28B gene polymorphism and outcome after HCV infection
..... LIU Lan, *et al.* (11)
- Analysis of the genotype-phenotype relationship of HbWestmead ZENG Jin-wei, *et al.* (17)
- Clinical study on the correlation of the expression of tissue inhibitor of metalloproteinase 1 and carboplatin resistance in human
ovarian cancer SHEN Bo-qiang, *et al.* (19)
- Mutation analysis of NR5A1 gene in female sex reversal patients of 46 and XY in Sichuan WANG Tao, *et al.* (23)
- Clinical and laboratory research on children with hemoglobin H disease in Guangdong province BAO Li-juan, *et al.* (27)
- Screening for the microdeletions of azoospermia factor on the Y chromosome with multiplex PCR LIU Ya-feng, *et al.* (30)
- Application of combination of NT and NIPT in screening fetal chromosomal aneuploidy CHEN Shu-fen, *et al.* (33)
- Noninvasive prenatal screening for fetal sex chromosome aneuploidies from maternal blood SONG Chun-lin, *et al.* (36)
- Analysis on karyotypes and outcome of 4611 cases high-risk pregnancies with serum screening and application of Non-invasive
prenatal testing WANG Hong, *et al.* (38)
- Combined Application of karyotype analysis and BACs-On-Beads, for prenatal diagnosis LIU Yi-ping, *et al.* (42)
- Rapid prenatal diagnosis of common chromosomal aneuploidies by quantitative fluorescence polymerase chain reaction:
a retrospective analysis on 2322 clinical samples XIE Jian-hong, *et al.* (45)
- Analysis of clinical value of serum anti Mullerian hormone detection tube in evaluation of fertility in second child elderly pregnant
women LIU Zheng-zhi, *et al.* (58)
- Study on the correlation between TORCH infection and birth outcome for pregnant women LI Ke, *et al.* (65)
- Investigation on gene mutation of hereditary deafness in newborn in Shenyang area ZHU Bao-yu, *et al.* (77)
- HTL induced neural tube defects in chick embryos LI Dan, *et al.* (89)
- The effect of GnRH-a down-regulation and implantation window backward protocols to the pregnancy outcomes of the repeated
implantation failure patients ZHOU Li-ying, *et al.* (102)
- Study on the relationship between multiple test tube baby technology and gestational diabetes mellitus
..... LEI Ling-ling, *et al.* (105)

(上接扉一)

不同促排卵方案对高黄体生成素 (LH) 多囊卵巢综合征 (PCOS) 不孕患者妊娠结局的对比分析

胡艳梅 伍文霞 徐永莲 (119)

儿童保健与群体遗传

血浆细胞因子表达紊乱与儿童克罗恩 (Crohn's) 病的关系研究 严裕育 巫伟生 岳喜峰 (123)

综述与资料

自然流产相关影响因素的研究进展 周丽颖 张 煦 兰永连等 (126)



QK1822940

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

- 拷贝数变异的检测技术及其与人类疾病关系的研究进展..... 韦小妮 严提珍 韦德宁 (1)
- GLP-1RAs对T2DM患者安全性和耐受性的研究进展..... 程昊 崔璨 刘颖等 (3)
- 应用型大学建设思想下医学遗传学教学模式的创新与实践..... 韩彦龙 宋洁 王静等 (6)

分子遗传学与生化遗传学

- CMA在胎儿染色体微缺失及微重复进行产前诊断中的应用研究..... 赵婧 黄湘 梁少霞等 (8)
- 白介素-28B基因多态性与HCV感染后转归相关性研究..... 刘兰 赵琴 牛海燕 (11)
- 通过高通量全基因组测序技术精确判断平衡易位断点..... 杨传春 张洋 许详阳等 (14)
- 血红蛋白Westmead的基因型与表型分析..... 曾劲伟 梁伟达 孟霞 (17)
- 组织基质金属蛋白酶抑制剂-1表达与卵巢癌卡铂耐药相关性临床研究..... 沈博强 李红霞 (19)
- 四川地区46,XY女性性逆转患者的NR5A1基因突变分析..... 王涛 穆雪梅 丁显平 (23)
- 广东地区儿童血红蛋白H病的临床和实验研究..... 鲍丽娟 顾晓琼 颜慕霞等 (27)
- PCR方法检测少精子、无精子症者Y染色体微缺失..... 刘雅峰 高勇 徐艳文等 (30)
- KCNQ2基因新发突变致癫痫脑病一例..... 李月珍 裴晓琳 欧阳学军等 (32)

细胞遗传学与染色体疾病

- 联合NT与NIPT对胎儿染色体非整倍体筛查的应用研究..... 陈淑芬 宋春林 刘鼎等 (33)
- 无创产前检测在胎儿性染色体检测中的应用价值..... 宋春林 郭晓玲 陈淑芬等 (36)
- 4611例血清学筛查胎儿高风险染色体核型及妊娠结局分析与无创基因检测应用探讨..... 王宏 蓝紫萍 赖丽珊等 (38)

ISSN 1006-9534

2018 年

第26卷 第5期



9 771006 953058

国家卫生和计划生育委员会主管

万方数据

染色体核型分析与BoBs检测技术在产前诊断中的联合应用	刘奕平	周艳彬	屈胜环等 (42)
定量荧光PCR快速检测2322例胎儿常见染色体非整倍体结果分析	谢建红	肖奇志	邱显荣等 (45)
824例胚胎停育绒毛染色体核型分析结果探讨	陈霞慧	陈莉莎	邹朋书等 (49)
颈项透明层增厚围产期胎儿染色体异常的临床价值	吴努尔	李 珊	朱启英 (51)
Y染色体微缺失在无精子症及重度少弱精子症患者病因学研究中的应用	王亚男	赵柏丽	(53)
胎儿颈项透明层联合唐氏筛查以及胎儿染色体异常的临床价值与意义	吴努尔	李 珊	朱启英 (54)
90例心血管畸形胎儿的染色体核型分析	尹志军	郑文婷	莫和国等 (56)
孕期、围产期保健与优生			
二胎高龄备孕妇女血清抗缪勒氏管激素检测对生育力评价的临床价值分析	刘政枝	秦晓林	林亨丽 (58)
健康孕妇不同孕期血清中CEA, CA125, CA153, CA199含量水平调查分析	袁 利	程明刚	刘香萍等 (61)
5076例孕妇无创DNA产前检测结果的分析	周舒香	刘 妮	杨一琼等 (63)
TORCH感染与孕妇妊娠结局的相关性研究	黎 科	周海兰	(65)
羊膜腔穿刺产前诊断在50对双胞胎妊娠中的应用	席 娜	李运星	汪雪雁等 (67)
4987例孕妇产前细胞遗传学诊断结果与产前诊断指征分析	张军辉	田艾军	骆迎春等 (69)
环孢素A在原因不明复发性流产治疗中的可行性分析	何 淼	康 冰	廖世秀等 (71)
慢性盆腔痛患者疼痛评分、盆底表面肌电评估及其临床意义	胡道琴	容嘉莉	裴雪梅等 (74)
新生儿保健与优生			
沈阳地区新生儿遗传性耳聋基因突变情况调查	朱宝玉	王战东	管 龙等 (77)
2014年~2016年余姚市新生儿先天性疾病筛查分析	叶 挺	褚亚苏	黄 素 (80)
2015年~2017年象山县新生儿疾病筛查情况分析	徐海平	杨金良	(82)
新生儿听力联合基因筛查在新生儿听力联合耳聋病中的流行病学调查及与HSP70基因相关性研究	周吉良	黄家军	符海萍 (84)
新生儿瓜氨酸血症Ⅰ型一例	沈玉燕	黎 剑	肖 刚 (87)
出生缺陷与先天畸形			
同型半胱氨酸硫代内酯诱导鸡胚神经管畸形发生	李 丹	万春蕾	白宝玲等 (89)
心脏超声联合Tei指数定量在胎儿心脏畸形筛查中的价值及影响因素分析	李园园	陈肖侠	张思梦 (92)
超声筛查11~13 ⁺ 孕周胎儿肢体畸形的临床价值研究	胡芯端	胡密淑	(96)
早孕期胎儿颈项透明层厚度在辅助生殖技术筛查出生缺陷的临床价值	汪琳华	解左平	沈晓燕等 (99)
超声诊断胎儿复杂肢体缺陷一例	赵永存	邢 斌	程志荣等 (100)
Wolf-Hirschhorn综合征一例		吴晓红	(101)
生殖保健与辅助生殖			
GnRH-a降调节及种植窗后移对反复种植失败患者妊娠结局的影响	周丽颖	宋 蕊	雷玲玲等 (102)
多种试管婴儿技术与妊娠期糖尿病的相关性研究	雷玲玲	杨 洋	王树玉 (105)
卵裂期胚胎解冻后囊胚培养临床结局的相关因素的研究	余 兰	宋 蕊	兰永连等 (109)
济宁地区汉族人群MTHFR基因的SNP与非梗阻性无精子症和重度少弱精子症相关性分析	周生辉	孙秀芹	牛学英等 (111)
济宁地区汉族人群MTHFR C677T基因多态性与特发性男性不育症相关性研究	胡丽丽	牛学英	卞晶晶等 (114)
非梗阻性无精子症和严重少精子症患者微核率的观察	蔡文侠	吴文彬	林 丰等 (117)

(下转扉二)

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 26 Number 5 May 2018

CONTENTS IN BRIEF

- CMA in the fetal chromosome microdeletion and microduplication application in prenatal diagnosis ZHAO Qing, *et al.* (8)
- Analysis for relation between interleukin -28B gene polymorphism and outcome after HCV infection
..... LIU Lan, *et al.* (11)
- Analysis of the genotype-phenotype relationship of HbWestmead ZENG Jin-wei, *et al.* (17)
- Clinical study on the correlation of the expression of tissue inhibitor of metalloproteinase 1 and carboplatin resistance in human
ovarian cancer SHEN Bo-qiang, *et al.* (19)
- Mutation analysis of NR5A1 gene in female sex reversal patients of 46 and XY in Sichuan WANG Tao, *et al.* (23)
- Clinical and laboratory research on children with hemoglobin H disease in Guangdong province BAO Li-juan, *et al.* (27)
- Screening for the microdeletions of azoospermia factor on the Y chromosome with multiplex PCR LIU Ya-feng, *et al.* (30)
- Application of combination of NT and NIPT in screening fetal chromosomal aneuploidy CHEN Shu-fen, *et al.* (33)
- Noninvasive prenatal screening for fetal sex chromosome aneuploidies from maternal blood SONG Chun-lin, *et al.* (36)
- Analysis on karyotypes and outcome of 4611 cases high-risk pregnancies with serum screening and application of Non-invasive
prenatal testing WANG Hong, *et al.* (38)
- Combined Application of karyotype analysis and BACs-On-Beads, for prenatal diagnosis LIU Yi-ping, *et al.* (42)
- Rapid prenatal diagnosis of common chromosomal aneuploidies by quantitative fluorescence polymerase chain reaction:
a retrospective analysis on 2322 clinical samples XIE Jian-hong, *et al.* (45)
- Analysis of clinical value of serum anti Mullerian hormone detection tube in evaluation of fertility in second child elderly pregnant
women LIU Zheng-zhi, *et al.* (58)
- Study on the correlation between TORCH infection and birth outcome for pregnant women LI Ke, *et al.* (65)
- Investigation on gene mutation of hereditary deafness in newborn in Shenyang area ZHU Bao-yu, *et al.* (77)
- HTL induced neural tube defects in chick embryos LI Dan, *et al.* (89)
- The effect of GnRH-a down-regulation and implantation window backward protocols to the pregnancy outcomes of the repeated
implantation failure patients ZHOU Li-ying, *et al.* (102)
- Study on the relationship between multiple test tube baby technology and gestational diabetes mellitus
..... LEI Ling-ling, *et al.* (105)

(上接扉一)

不同促排卵方案对高黄体生成素 (LH) 多囊卵巢综合征 (PCOS) 不孕患者妊娠结局的对比分析

胡艳梅 伍文霞 徐永莲 (119)

儿童保健与群体遗传

血浆细胞因子表达紊乱与儿童克罗恩 (Crohn's) 病的关系研究 严裕育 巫伟生 岳喜峰 (123)

综述与资料

自然流产相关影响因素的研究进展 周丽颖 张 煦 兰永连等 (126)

封四图版说明:

席娜,等.羊膜腔穿刺产前诊断在50对双胞胎妊娠中的应用

(正文见第67页)

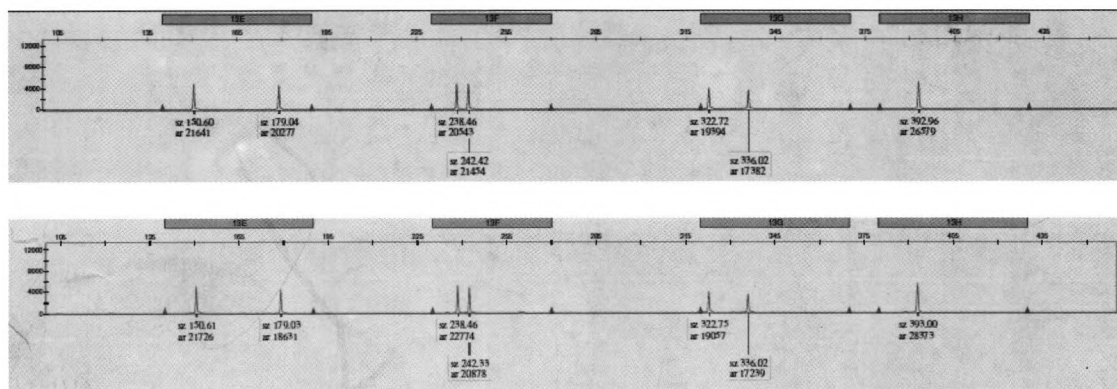


图1 双胎13号染色体位点相同

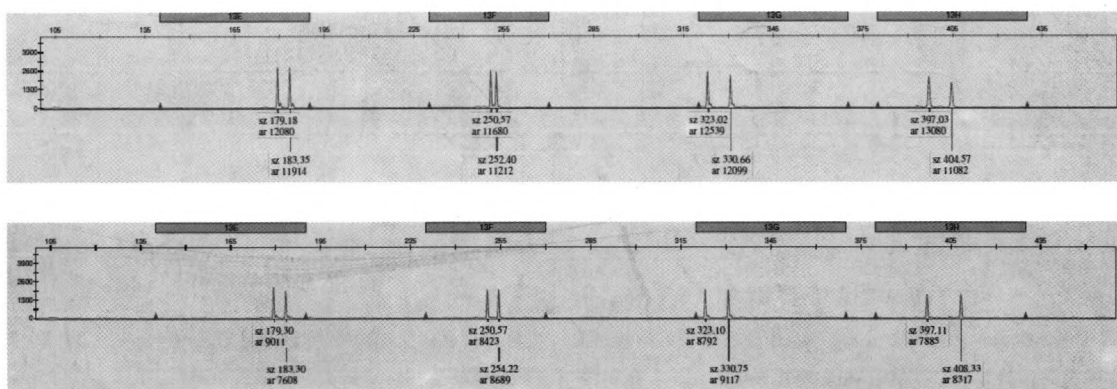


图2 双胎13号染色体位点不同

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5月25日

定价: 15.00元