



QK1838516

中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

目次

专论

- 非编码RNA在生殖领域的研究进展..... 李子涵 张 宁 张建霞等 (1)
产前细胞遗传工作中的信息化控制与管理临床应用价值..... 刘引霞 隋 洪 (5)
叶酸代谢基因多态性与复发性流产相关性研究进展..... 魏 丹 杜伯涛 (7)

分子遗传学与生化遗传学

- MTRR基因G66A多态性与冠心病相关性的Meta分析..... 马芳芳 谢华斌 (10)
基因拷贝数变异检测在胚胎流产物遗传学检测中的应用..... 戚桂杰 易建平 郭婉茹等 (14)
染色体微阵列分析技术在早期自然流产胚胎遗传学检测中的价值..... 吴淑花 姚吉龙 刘 洋等 (17)
低氧诱导bFGF表达的神经干细胞对新生裸鼠缺氧缺血性脑损伤后MBP的表达影响 ... 宗英红 林振浪 吴东平 (19)
应用FISH技术快速诊断512例稽留流产者绒毛组织染色体数目异常 施建有 童 郁 蔡晓晓等 (22)
孕期无创性产前胎儿染色体非整倍体基因检测技术在临床的应用价值..... 韦春杏 李小芬 王丽娟 (25)
孕前优生健康检查新婚夫妇地中海贫血的基因携带率、基因突变类型及其分布特征分析
..... 史南平 李 剑 刘佳南 (27)
嘉兴地区11 989例无创产前基因检测结果分析 张卫华 周赤燕 朱 晖 (30)

细胞遗传学与染色体疾病

- 无创产前筛查在非免疫性胎儿水肿胎儿染色体异常诊断中的应用..... 王一鹏 王树玉 李 莉等 (33)
无创产前检测与有创染色体核型分析在产前诊断中联合应用的研究..... 陈亚军 彭正科 (35)
母血游离胎儿DNA检测在染色体非整倍体无创产前诊断的应用及其临床价值研究..... 周卫东 张云清 韩慧慧 (38)

ISSN 1006-9534



9 771006 953058

2018 年

第 26 卷 第 7 期

国家卫生健康委员会主管

16q部分三体的细胞-分子遗传学及表型定位研究	张永科 郭予涛 邓玉清等 (41)
725例身材矮小儿童染色体核型结果分析	刘楠 佟彤 陈悦 (44)
无精子症患者染色体不稳定性研究	蔡文侠 林丰 吴文彬等 (46)
产前诊断18三体综合征及其相关高危因素分析	楚伟 王方娜 高健等 (49)
产前诊断指征和胎儿染色体异常诊断结果的相关性分析	邹朋书 陈莉莎 陈霞慧等 (52)
彩色多普勒超声对胎儿颈项透明层增厚检测在胎儿异常中的诊断价值	许延黎 (55)
异卵双生姐妹的染色体核型病例报告	梁娜 杜荷香 乔杰等 (59)
母体血液生物新标志物在唐氏综合征产前诊断效果及对预后的影响研究	付莲莲 (60)
孕期、围产期保健与优生	
云南地区MTHFR基因多态性与不良妊娠结局的关系研究	莫晖 王华伟 王港等 (63)
新疆维、汉、哈族妊娠期糖尿病相关遗传基因分析及与临床资料相关性研究	丁桂凤 段茉莉 李惠敏等 (65)
无创产前检测和FISH技术的临床应用	唐佳 孙淑湘 徐进美等 (69)
妊娠相关蛋白A与子痫前期早发型再发的相关性研究	洪训宇 陈怡博 (72)
广西地区孕妇巨细胞病毒感染产前筛查与产前诊断分析	李东明 余尚扬 陈巧佩等 (74)
新生儿保健与优生	
佛山市高明区人民医院2014-2016年度新生儿先天性畸形分析	罗玲云 严美洁 肖厚兰等 (76)
怀化地区79 205例新生儿短链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症筛查结果分析	沈玉燕 黎剑 肖刚 (79)
低出生体重危险因素调查干预效果分析	王英翔 王松柏 卢次勇等 (81)
手术治疗新生儿坏死性小肠结肠炎208例临床分析与体会	毛建雄 肖东 罗燕等 (84)
出生缺陷与先天畸形	
产前胎儿畸形筛查中彩色多普勒超声的诊断价值	曾海文 周富强 刘滨月 (87)
孕11-13 ⁶ w在胎儿畸形筛查中的临床价值	李惠兰 谭羽 熊俊 (89)
191例先天性心脏病患儿的染色体分析	宋银森 马金元 孔京慧等 (91)
胎儿先天性肺囊腺瘤样畸形的产前诊断及在优生优育咨询中的价值探讨	杨佳丽 郭岳霖 洪碧珊 (92)
嘉兴地区2014-2017年度出生缺陷监测资料分析报告	唐萍 顾翼洋 孙晓艳 (96)
二孩政策后2016年重庆市病残儿医学鉴定结果分析	李川海 马明福 杨皓等 (98)
生殖保健与辅助生殖	
基础睾酮和AMH对卵巢低反应患者IVF-ET结局的预测	雷玲玲 杨洋 王树玉 (101)
不同剂量GnRH-a方案降调节对体外受精-胚胎移植结局影响的比较	王芸 陈军 魏本翠等 (105)
GnRH激动剂长方案与拮抗剂方案HCG日雌激素水平与促排结局的比较	于朝 梁毓 兰永连等 (108)
血清抗苗勒氏管激素在体外授精-胚胎移植中预测卵巢反应性	刘红 李雪梅 林碎玲等 (110)
冻融周期中不同发育天数胚胎的移植临床结局分析	郭钰英 戴芳芳 李国臻等 (113)
Y染色体无精子因子区域微缺失与男性不育的相关性研究	周琦 刘瑜 邓宇傲等 (116)
精子端粒长度与胚胎发育潜能及妊娠率相关性的研究	李楠 唐妮 韦立红等 (120)
游离睾酮指数对PCOS不孕患者IVF-ET治疗结局的预测	胡玥玥 王华 张昌军 (123)
来曲唑与枸橼酸氯米芬治疗多囊卵巢不孕症疗效分析	孙静华 (126)
儿童保健与群体遗传	
深圳地区苯丙酮尿症患儿苯丙氨酸羟化酶基因突变特征及分布情况研究	周小合 谭红 麦伟明 (128)

(下转扉二)

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 26 Number 7 July 2018

CONTENTS IN BRIEF

Research progress of non – coding RNA in reproduction	LI Zi-han,et al. (1)
The clinical application value of information control and management in prenatal cell genetics	LIU Yin-xia,et al. (5)
The association of recurrent spontaneous abortion with polymorphisms in folic acid metabolism-related genes	WEI Dan,et al. (7)
A Meta-analysis about the association between MTRR G66A polymorphism and coronary artery disease	MA Fang-fang,et al. (10)
Application of copy number variation analysis in the genetic analysis of missed abortion chorionic villi	QI Gui-jie,et al. (14)
Application of chromosome microarray analysis in genetic tests of patients with early spontaneous abortion	WU Shu-hua,et al. (17)
Effects of hypoxic-induced bFGF-expressing neural stem cells on the expression of MBP in neonatal nude mice after hypoxic-ischemic brain damage.....	ZONG Ying-hong,et al. (19)
The application of fish technique to make a rapid diagnosis on 512 patients with missed abortion and abnormal chromosome number of chorea tissue	SHI Jian-you,et al. (22)
NIPT in the diagnosis of chromosome abnormality in non-immune hydrops fetalis patients	WANG Yi-peng,et al. (33)
Study on the combination of noninvasive prenatal testing and invasive karyotype analysis in prenatal diagnosis	CHEN Ya-jun,et al. (35)
Cytogenetic and molecular genetics and phenotype analysis of a patient with partial 16q trisomy ...	ZHANG Yong-ke,et al. (41)
Analysis of the relationship between prenatal diagnosis of fetal trisomy 18 and the clinical risk factors	CHU Wei,et al. (49)
Study on the relationship between genetic polymorphism of MTHFR and undesirable pregnancy outcome in Yunnan	MO Hui,et al. (63)
Genetic analysis of gestational diabetes mellitus in Xinjiang, Han and Kazakans and Correlation with clinical data	DING Gui-feng,et al. (65)
Analysis of congenital malformation of newborn in People's Hospital of Gaoming District,Foshan City in 2014-2016	LUO Ling-yun,et al. (76)
Diagnostic value of color Doppler ultrasound in prenatal fetal malformation screening	ZENG Hai-wen,et al. (87)
Basal testosterone and AMH predict IVF-ET outcome in patients with low ovarian response	LEI Ling-ling,et al. (101)
Comparison of the effects of different doses of GnRH-a in different doses on the outcome of in vitro fertilization and embryo transfer	WANG Yun,et al. (105)

(上接扉一)

婴儿希特林 (Citrin) 蛋白缺乏症4例临床分析	汪小霞 于 飞 (131)
深圳宝安区急性下呼吸道感染门诊患儿人偏肺病毒感染率及基因分析.....	高 丹 刘典浪 黎 国等 (133)
综述与资料	
双胎妊娠唐氏综合征筛查和产前诊断研究进展.....	谢晓媛 刘 霞 (136)



QK1838516

中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

目次

专论

- 非编码RNA在生殖领域的研究进展..... 李子涵 张 宁 张建霞等 (1)
产前细胞遗传工作中的信息化控制与管理临床应用价值..... 刘引霞 隋 洪 (5)
叶酸代谢基因多态性与复发性流产相关性研究进展..... 魏 丹 杜伯涛 (7)

分子遗传学与生化遗传学

- MTRR基因G66A多态性与冠心病相关性的Meta分析..... 马芳芳 谢华斌 (10)
基因拷贝数变异检测在胚胎流产物遗传学检测中的应用..... 戚桂杰 易建平 郭婉茹等 (14)
染色体微阵列分析技术在早期自然流产胚胎遗传学检测中的价值..... 吴淑花 姚吉龙 刘 洋等 (17)
低氧诱导bFGF表达的神经干细胞对新生裸鼠缺氧缺血性脑损伤后MBP的表达影响 ... 宗英红 林振浪 吴东平 (19)
应用FISH技术快速诊断512例稽留流产者绒毛组织染色体数目异常 施建有 童 郁 蔡晓晓等 (22)
孕期无创性产前胎儿染色体非整倍体基因检测技术在临床的应用价值..... 韦春杏 李小芬 王丽娟 (25)
孕前优生健康检查新婚夫妇地中海贫血的基因携带率、基因突变类型及其分布特征分析
..... 史南平 李 剑 刘佳南 (27)
嘉兴地区11 989例无创产前基因检测结果分析 张卫华 周赤燕 朱 晖 (30)

细胞遗传学与染色体疾病

- 无创产前筛查在非免疫性胎儿水肿胎儿染色体异常诊断中的应用..... 王一鹏 王树玉 李 莉等 (33)
无创产前检测与有创染色体核型分析在产前诊断中联合应用的研究..... 陈亚军 彭正科 (35)
母血游离胎儿DNA检测在染色体非整倍体无创产前诊断的应用及其临床价值研究..... 周卫东 张云清 韩慧慧 (38)

ISSN 1006-9534



9 771006 953058

2018 年

第 26 卷 第 7 期

国家卫生健康委员会主管

16q部分三体的细胞-分子遗传学及表型定位研究	张永科 郭予涛 邓玉清等 (41)
725例身材矮小儿童染色体核型结果分析	刘楠 佟彤 陈悦 (44)
无精子症患者染色体不稳定性研究	蔡文侠 林丰 吴文彬等 (46)
产前诊断18三体综合征及其相关高危因素分析	楚伟 王方娜 高健等 (49)
产前诊断指征和胎儿染色体异常诊断结果的相关性分析	邹朋书 陈莉莎 陈霞慧等 (52)
彩色多普勒超声对胎儿颈项透明层增厚检测在胎儿异常中的诊断价值	许延黎 (55)
异卵双生姐妹的染色体核型病例报告	梁娜 杜荷香 乔杰等 (59)
母体血液生物新标志物在唐氏综合征产前诊断效果及对预后的影响研究	付莲莲 (60)
孕期、围产期保健与优生	
云南地区MTHFR基因多态性与不良妊娠结局的关系研究	莫晖 王华伟 王港等 (63)
新疆维、汉、哈族妊娠期糖尿病相关遗传基因分析及与临床资料相关性研究	丁桂凤 段茉莉 李惠敏等 (65)
无创产前检测和FISH技术的临床应用	唐佳 孙淑湘 徐进美等 (69)
妊娠相关蛋白A与子痫前期早发型再发的相关性研究	洪训宇 陈怡博 (72)
广西地区孕妇巨细胞病毒感染产前筛查与产前诊断分析	李东明 余尚扬 陈巧佩等 (74)
新生儿保健与优生	
佛山市高明区人民医院2014-2016年度新生儿先天性畸形分析	罗玲云 严美洁 肖厚兰等 (76)
怀化地区79 205例新生儿短链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症筛查结果分析	沈玉燕 黎剑 肖刚 (79)
低出生体重危险因素调查干预效果分析	王英翔 王松柏 卢次勇等 (81)
手术治疗新生儿坏死性小肠结肠炎208例临床分析与体会	毛建雄 肖东 罗燕等 (84)
出生缺陷与先天畸形	
产前胎儿畸形筛查中彩色多普勒超声的诊断价值	曾海文 周富强 刘滨月 (87)
孕11-13 ⁶ w在胎儿畸形筛查中的临床价值	李惠兰 谭羽 熊俊 (89)
191例先天性心脏病患儿的染色体分析	宋银森 马金元 孔京慧等 (91)
胎儿先天性肺囊腺瘤样畸形的产前诊断及在优生优育咨询中的价值探讨	杨佳丽 郭岳霖 洪碧珊 (92)
嘉兴地区2014-2017年度出生缺陷监测资料分析报告	唐萍 顾翼洋 孙晓艳 (96)
二孩政策后2016年重庆市病残儿医学鉴定结果分析	李川海 马明福 杨皓等 (98)
生殖保健与辅助生殖	
基础睾酮和AMH对卵巢低反应患者IVF-ET结局的预测	雷玲玲 杨洋 王树玉 (101)
不同剂量GnRH-a方案降调节对体外受精-胚胎移植结局影响的比较	王芸 陈军 魏本翠等 (105)
GnRH激动剂长方案与拮抗剂方案HCG日雌激素水平与促排结局的比较	于朝 梁毓 兰永连等 (108)
血清抗苗勒氏管激素在体外授精-胚胎移植中预测卵巢反应性	刘红 李雪梅 林碎玲等 (110)
冻融周期中不同发育天数胚胎的移植临床结局分析	郭钰英 戴芳芳 李国臻等 (113)
Y染色体无精子因子区域微缺失与男性不育的相关性研究	周琦 刘瑜 邓宇傲等 (116)
精子端粒长度与胚胎发育潜能及妊娠率相关性的研究	李楠 唐妮 韦立红等 (120)
游离睾酮指数对PCOS不孕患者IVF-ET治疗结局的预测	胡玥玥 王华 张昌军 (123)
来曲唑与枸橼酸氯米芬治疗多囊卵巢不孕症疗效分析	孙静华 (126)
儿童保健与群体遗传	
深圳地区苯丙酮尿症患儿苯丙氨酸羟化酶基因突变特征及分布情况研究	周小合 谭红 麦伟明 (128)

(下转扉二)

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 26 Number 7 July 2018

CONTENTS IN BRIEF

Research progress of non – coding RNA in reproduction	LI Zi-han,et al. (1)
The clinical application value of information control and management in prenatal cell genetics	LIU Yin-xia,et al. (5)
The association of recurrent spontaneous abortion with polymorphisms in folic acid metabolism-related genes	WEI Dan,et al. (7)
A Meta-analysis about the association between MTRR G66A polymorphism and coronary artery disease	MA Fang-fang,et al. (10)
Application of copy number variation analysis in the genetic analysis of missed abortion chorionic villi	QI Gui-jie,et al. (14)
Application of chromosome microarray analysis in genetic tests of patients with early spontaneous abortion	WU Shu-hua,et al. (17)
Effects of hypoxic-induced bFGF-expressing neural stem cells on the expression of MBP in neonatal nude mice after hypoxic-ischemic brain damage.....	ZONG Ying-hong,et al. (19)
The application of fish technique to make a rapid diagnosis on 512 patients with missed abortion and abnormal chromosome number of chorea tissue	SHI Jian-you,et al. (22)
NIPT in the diagnosis of chromosome abnormality in non-immune hydrops fetalis patients	WANG Yi-peng,et al. (33)
Study on the combination of noninvasive prenatal testing and invasive karyotype analysis in prenatal diagnosis	CHEN Ya-jun,et al. (35)
Cytogenetic and molecular genetics and phenotype analysis of a patient with partial 16q trisomy ...	ZHANG Yong-ke,et al. (41)
Analysis of the relationship between prenatal diagnosis of fetal trisomy 18 and the clinical risk factors	CHU Wei,et al. (49)
Study on the relationship between genetic polymorphism of MTHFR and undesirable pregnancy outcome in Yunnan	MO Hui,et al. (63)
Genetic analysis of gestational diabetes mellitus in Xinjiang, Han and Kazakans and Correlation with clinical data	DING Gui-feng,et al. (65)
Analysis of congenital malformation of newborn in People's Hospital of Gaoming District,Foshan City in 2014-2016	LUO Ling-yun,et al. (76)
Diagnostic value of color Doppler ultrasound in prenatal fetal malformation screening	ZENG Hai-wen,et al. (87)
Basal testosterone and AMH predict IVF-ET outcome in patients with low ovarian response	LEI Ling-ling,et al. (101)
Comparison of the effects of different doses of GnRH-a in different doses on the outcome of in vitro fertilization and embryo transfer	WANG Yun,et al. (105)

(上接扉一)

婴儿希特林 (Citrin) 蛋白缺乏症4例临床分析	汪小霞 于 飞 (131)
深圳宝安区急性下呼吸道感染门诊患儿人偏肺病毒感染率及基因分析.....	高 丹 刘典浪 黎 国等 (133)
综述与资料	
双胎妊娠唐氏综合征筛查和产前诊断研究进展.....	谢晓媛 刘 霞 (136)

封四图版说明:

陈亚军,等. 无创产前检测与有创染色体核型分析在产前诊断中联合应用的研究 (正文见第 35 页)

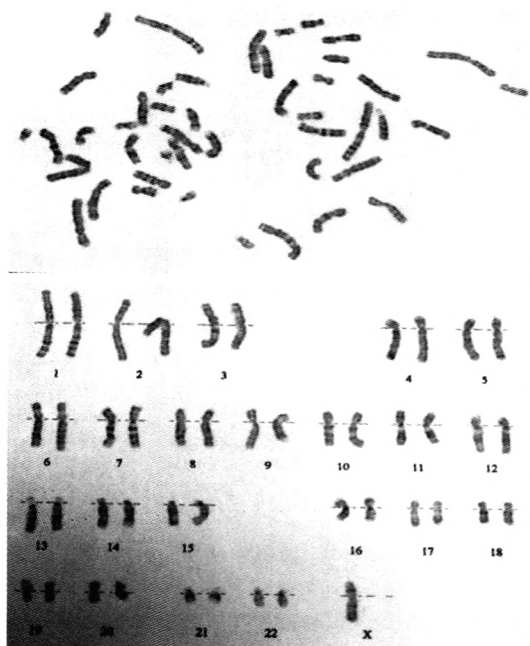


图1 46, XN, inv(3)(p23q21)

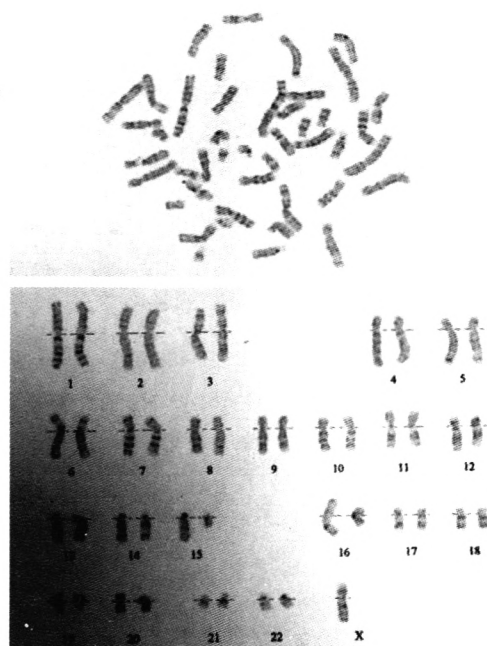


图2 46, XN, t(15;16)(q15;p13)

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7月25日

定价: 15.00元