

QK1842116

CN11-5745/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

- 精子获能通路的最新研究进展..... 牟珍妮 孙振高 刘红根等 (1)
- 长链非编码RNA在癫痫中的作用及研究进展..... 马巍 刘东海 朱金玲 (5)
- 希特林蛋白 (Citrlin) 缺陷病研究进展..... 谢莉 蔡稔 (7)

分子遗传学与生化遗传学

- 无创产前检测染色体拷贝数变异阳性病例的诊断与分析..... 闻小慧 戚红 杨锴等 (9)
- 实时荧光定量PCR监测治疗前后BCR-ABL水平的变化..... 肖恒 任彦斌 周淑杰等 (13)
- 转录因子7类似物2基因rs7903146位点和rs12255372位点多态性与2型糖尿病的关系... 史南平 李剑 刘佳南 (15)
- 卵巢早衰与AMH、FMR1基因表达的相关性研究..... 孟伟伟 彭丽 刘晓君 (18)
- 孕早期妇女MTHFR和MTRR基因多态性分布特征及与Hcy浓度之间的相关性..... 李春容 徐威力 江晓庆等 (21)
- 女性压力性尿失禁与雌激素受体 β 同分异构体的相关性分析..... 沈醒杭 张玥洁 丁彩飞等 (24)
- 微阵列比较基因组杂交技术诊断9q部分三体患者一例..... 胡方方 郝林 严晓南等 (26)

细胞遗传学与染色体疾病

- 侵入性产前诊断胎儿染色体异常的575例分析..... 赵颖 雷彩霞 李笑天等 (29)
- 产前诊断中羊水染色体罗伯逊易位胎儿的细胞遗传学分析..... 罗小金 丛满怡 黄和明等 (32)
- 202例NIPT高风险孕妇羊水细胞染色体核型分析..... 陈小露 葛运生 郭奇伟等 (34)
- 高通量测序在胎儿性染色体非整倍体异常检测中的临床应用..... 李敏 王杜娟 周云等 (37)
- 9133例孕中期羊水细胞染色体核型分析..... 王丽霞 杨艳 刘璇等 (39)
- 唐氏血清筛查联合无创DNA检测在产前筛查与诊断中的应用..... 卢振 邱少红 (41)
- 120例不孕不育患者染色体核型分析及与临床生殖异常的相关性研究..... 杨扬 龚护民 兰瑞红 (44)

ISSN 1006-9534



9 771006 953058

2018 年

第26卷 第8期

国家卫生健康委员会主管



中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

目次

专论

- 精子获能通路的最新研究进展..... 牟珍妮 孙振高 刘红根等 (1)
- 长链非编码RNA在癫痫中的作用及研究进展..... 马 巍 刘东海 朱金玲 (5)
- 希特林蛋白 (Citrin) 缺陷病研究进展 谢 莉 蔡 稔 (7)

分子遗传学与生化遗传学

- 无创产前检测染色体拷贝数变异阳性病例的诊断与分析..... 闻小慧 戚 红 杨 锴等 (9)
- 实时荧光定量PCR监测治疗前后BCR-ABL水平的变化 肖 恒 任彦斌 周淑杰等 (13)
- 转录因子7类似物2基因rs7903146位点和rs12255372位点多态性与2型糖尿病的关系... 史南平 李 剑 刘佳南 (15)
- 卵巢早衰与AMH、FMR1基因表达的相关性研究 孟伟伟 彭 丽 刘晓君 (18)
- 孕早期妇女MTHFR和MTRR基因多态性分布特征及与Hcy浓度之间的相关性 李春容 徐威力 江晓庆等 (21)
- 女性压力性尿失禁与雌激素受体 β 同分异构体的相关性分析..... 沈醒杭 张玥洁 丁彩飞等 (24)
- 微阵列比较基因组杂交技术诊断9q部分三体患者一例..... 胡方方 郝 林 严晓南等 (26)

细胞遗传学与染色体疾病

- 侵入性产前诊断胎儿染色体异常的575例分析 赵 颖 雷彩霞 李笑天等 (29)
- 产前诊断中羊水染色体罗伯逊易位胎儿的细胞遗传学分析..... 罗小金 丛潇怡 黄和明等 (32)
- 202例NIPT高风险孕妇羊水细胞染色体核型分析 陈小露 葛运生 郭奇伟等 (34)
- 高通量测序在胎儿性染色体非整倍体异常检测中的临床应用..... 李 敏 王杜娟 周 云等 (37)
- 9133例孕中期羊水细胞染色体核型分析..... 王丽霞 杨 艳 刘 璇等 (39)
- 唐氏血清筛查联合无创DNA检测在产前筛查与诊断中的应用..... 卢 振 邱少红 (41)
- 120例不孕不育患者染色体核型分析及与临床生殖异常的相关性研究 杨 扬 龚护民 兰瑞红 (44)

ISSN 1006-9534



2018 年

第 26 卷 第 8 期

国家卫生健康委员会主管

邢台地区1902例不孕症患者异常染色体结果的临床分析·····	胡一珍	栾世巍	宋延霞等 (47)
372例原发性闭经患者的细胞遗传学分析·····	欧阳鲁平	费冬梅	黄红倩等 (49)
月经异常患者的染色体分析·····	陈蔚清	何峻	申雪慧子等 (51)
孕期、围产期保健与优生			
孕24w前后胎儿超声微小病变染色体微阵列检测的应用分析·····	冯宗辉	陈静	湛燕等 (52)
弥散加权成像技术在孕中晚期胎儿颅内出血中的诊断价值·····	朱大林	冯帆	吴菊等 (55)
孕期地中海贫血筛查的区域性现状分析·····	周丽萍	姜艳华	(58)
广州地区1273例不良孕产史者遗传学分析·····	董国法	康佳丽	(60)
17 666例孕中期母血清学筛查的质量分析·····	孟君	鲁青莲	景亚玲 (62)
新生儿保健与优生			
应用串联质谱技术进行新生儿高苯丙氨酸血症79 205例筛查结果分析·····	沈玉燕	黎剑	肖刚 (65)
开封地区91 406例新生儿48种遗传代谢病筛查分析·····	徐欢欢	翟凯齐	聂春红 (67)
深圳市南山区新生儿先天畸形检出情况与危险因素分析·····	易烈致	高武红	邱玉贞等 (69)
GSP分析仪在新生儿两病筛查中的应用研究·····	胡秀琴	王兴	陈雪等 (72)
黄石地区2014~2016年新生儿甲状腺功能减低症筛查结果分析·····	柯胜忠	张多	(73)
浙江省新生儿17 α -羟孕酮筛查结果分析·····	严盛芬	吴鼎文	杨建滨等 (75)
出生缺陷与先天畸形			
MTHFR C677T基因多态性与出生缺陷的相关性研究·····	谭娟	刘双	张璟璐等 (77)
湖州地区80 256例胎儿神经管畸形筛查的结果分析·····	张鑫丽	阳鑫妙	薛建英 (79)
血浆同型半胱氨酸水平与不同类型出生缺陷发生相关性以及产前诊断中的应用价值·····			黄海红 (81)
彩色多普勒超声对中孕期胎儿心脏畸形的筛查价值分析·····			张楠楠 (83)
超声检测卵圆孔面积联合血流动力学在新生儿房间隔缺损诊断中的应用·····	林祖金		李惠彬 (86)
湖南省9957例新生儿遗传性耳聋基因突变筛查分析·····	罗建立	邱里	邱洪梁等 (89)
2653例新生儿常见耳聋基因筛查结果分析·····	余红	杨晶群	樊洁敏 (91)
77例非综合性耳聋患者基因筛查结果分析·····	付华钰	李娇	李萌等 (93)
耳聋基因芯片在非综合征性耳聋出生缺陷防控中的应用研究·····	熊怡	陆林苑	张艳芳等 (95)
宝鸡地区新生儿聋病易感基因及听力联合筛查的临床研究·····	赵雪卉	刘宗印	王莉等 (98)
听力筛查联合遗传性耳聋基因在新生儿听力中的应用效果及发病影响单因素、多因素logistic分析研究·····	高玉霞	李高振	王海英 (101)
胎儿脊柱裂的产前超声诊断价值·····			杨承平 (105)
妊娠期高血压对胎儿结局、出生缺陷的影响及相关因素分析研究·····	王同娜	李岩	董智力等 (107)
早孕末期四维时空关联成像对胎儿先天性心脏病的诊断价值·····	简雅婷	胡剑	邓冰晴 (111)
先天性心脏病胎儿母血同型半胱氨酸水平与血脂相关性研究·····	唐萍	王立中	杨戎威等 (114)
生殖保健与辅助生殖			
子宫内膜异位症对体外受精-胚胎移植助孕结局影响的相关因素分析·····	梁毓	兰永连	李颖等 (116)
不同子宫内膜准备方案的冻融胚胎移植临床结局比较·····	乔岩岩	张俊博	侯高林等 (118)
高龄患者行胚胎植入前遗传学筛查的有效性分析·····	王珺	苟兴庆	李丽等 (121)
抗苗勒氏管激素 (AMH) 预测卵巢储备功能及反应性的研究·····			邹宝玉 (125)
妊娠期糖尿病对体外受精-胚胎移植妊娠结局的影响研究·····	耿红彦		白红英 (126)
IVF周期中第三天发生致密化胚胎的植入潜能分析·····	刘秀凤		刘兰兰 (128)

(下转扉二)

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 26 Number 8 August 2018

CONTENTS IN BRIEF

Recent advances in sperm capacitation pathways	MOU Zhen-ni, et al. (1)
Diagnosis and Analysis on positive cases of chromosomal copy number variation by noninvasive prenatal testing	WEN Xiao-hui, et al. (9)
Real-time fluorescent quantitative PCR monitoring BCR – ABL level changes before and after the treatment	XIAO Heng, et al. (13)
The relationship between the polymorphism of the rs7903146 site and rs12255372 loci of the transcription factor 7 analogue 2 gene and type 2 diabetes	SHI Nan-ping, et al. (15)
Relationship between premature ovarian failure and expression of AMH and FMR1 genes	MENG Wei-wei, et al. (18)
Correlation between MTHFR and MTRR gene polymorphism and Hcy concentration in early pregnant women	LI Chun-rong, et al. (21)
The analysis of invasive prenatal diagnosis of fetal chromosome abnormalities in 575 cases	ZHAO Ying, et al. (29)
Prenatal diagnosis of chromosomal Robertsonian translocation	LUO Xiao-jin, et al. (32)
Amniotic fluid chromosome analysis for 202 noninvasive prenatal testing high risks pregnant	CHEN Xiao-lu, et al. (34)
CMA analysis of fetus with ultrasonic minute abnormal before and after pregnant 24 weeks	FENG Zong-hui, et al. (52)
Diagnostic value of nuclear magnetic resonance imaging diffusion weighted imaging in middle and late pregnancy fetal brain intracranial hemorrhage	ZHU Da-lin, et al. (55)
Study on the correlation between MTHFR C677T gene polymorphism and birth defects	TAN Juan, et al. (77)
Comparison of the effect of different endometrial preparation methods on the clinical outcome of frozen-thawed embryo transfer	QIAO Yan-yan, et al. (118)
Efficiency analysis of pre-implantation genetic screening in advanced age patients	WANG Jun, et al. (121)
Effect of gestational diabetes mellitus on pregnancy outcome of in vitro fertilization and embryo transfer	GENG Hong-yan, et al. (126)
Implantation potential analysis of compacted embryos on day 3 after fertilization in IVF cycles	LIU Xiu-feng, et al. (128)
To analysis 99 cases of children's intelligent development screening	TANG Xin-hong, et al. (131)

(上接扉一)

儿童保健与群体遗传

儿童99例智能发育筛查分析	唐新红 (131)
---------------------	-----------

综述与资料

子宫内膜容受性与IVF-ET妊娠结局的相关性研究	刘敏 吴艳婷 金志春 (133)
--------------------------------	------------------

万方数据

封四图版说明：

张楠楠．彩色多普勒超声对中孕期胎儿心脏畸形的筛查价值分析

(正文见第 83 页)

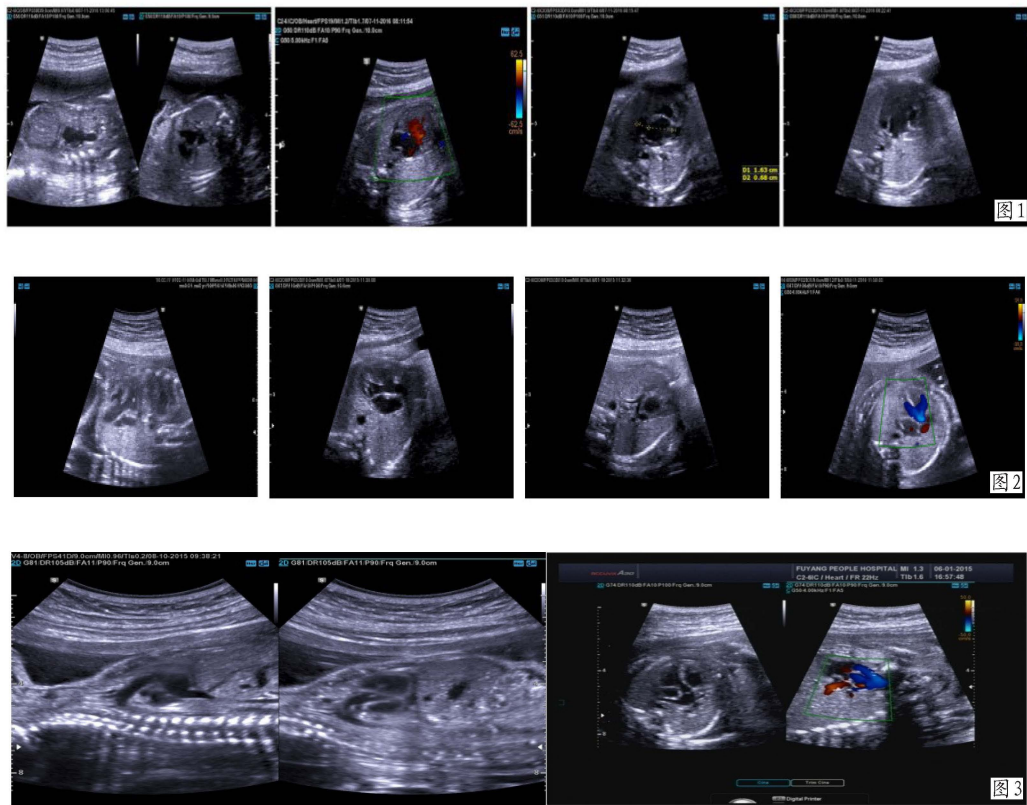


图1-3 左心发育不良、法洛三联症、大动脉转位

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8月25日

定价: 15.00元