



中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

目次

分子遗传学与生化遗传学

- 54例自然流产和胚胎停育的绒毛微阵列芯片结果分析..... 向萍霞 肖 涪 胡晔江 (1)
- 线粒体DNA缺失综合征9型一例临床特点和SUCLG1基因变异分析..... 胡 爽 刘莉娜 赵学潮等 (4)
- 荧光原位杂交和SNP array分析用于流产组织查因的对比研究..... 阳鑫妙 李雯雯 (6)
- 血清可溶性转铁蛋白受体测定在地中海贫血复合铁缺乏诊断与治疗中的意义..... 吴冬燕 颜慕霞 钟玉葵等 (9)
- 42例流产组织、257例羊水样本和59例脐带血样本全染色体SNP基因芯片分析 庞婉容 龙 驹 孙 雷等 (12)
- 109例先天性甲状腺功能减低症患儿甲状腺过氧化物酶基因突变检测 李海飞 董国庆 苏月月等 (15)

细胞遗传学与染色体疾病

- 染色体微阵列分析技术分析胎儿染色体微缺失和微重复二例..... 韦 华 杨育青 周艺华等 (17)
- 连云港地区4079例遗传咨询者细胞遗传学分析..... 王永安 谭 娟 王雷雷等 (19)
- 厦门地区140例唐氏综合征患儿细胞遗传学分析 张 剑 曾 寰 吴慧南等 (22)
- Y染色体臂间倒位与精子质量相关性分析 王 贺 肖晓素 纪 玲 (24)
- 染色体异常及多态性与复发性流产的相关性分析..... 冯晓琴 刘建荣 王毅民等 (26)
- 孕中期高龄孕妇胎儿染色体核型分析..... 柳爱华 张 莉 游园园 (29)
- 儿童Y染色体多态性与临床遗传效应分析 孔京慧 李 娴 (31)
- 孕妇外周血胎儿游离DNA产前筛查胎儿染色体非整倍体疾病结果分析..... 张志宏 赵 梅 王 静 (33)
- 染色体臂间倒位与不良孕产史的临床研究分析..... 罗小金 韦 深 卫升市等 (35)
- 72名产前诊断患者羊水染色体VOUS异常分析 王 珺 陈书强 张振强等 (37)
- 胎儿游离DNA检测在胎儿染色体非整倍体疾病筛查中的应用..... 王桂喜 陈建华 (40)

ISSN 1006-9534

2018 年



第 26 卷 第 9 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

分子遗传学与生化遗传学

- 54例自然流产和胚胎停育的绒毛微阵列芯片结果分析..... 向萍霞 肖 洁 胡晔江 (1)
- 线粒体DNA缺失综合征9型一例临床特点和SUCLG1基因变异分析..... 胡 爽 刘莉娜 赵学潮等 (4)
- 荧光原位杂交和SNP array分析用于流产组织查因的对比研究..... 阳鑫妙 李雯雯 (6)
- 血清可溶性转铁蛋白受体测定在地中海贫血复合铁缺乏诊断与治疗中的意义..... 吴冬燕 颜慕霞 钟玉葵等 (9)
- 42例流产组织、257例羊水样本和59例脐带血样本全染色体SNP基因芯片分析 庞婉容 龙 驹 孙 雷等 (12)
- 109例先天性甲状腺功能减低症患儿甲状腺过氧化物酶基因突变检测 李海飞 董国庆 苏月月等 (15)

细胞遗传学与染色体疾病

- 染色体微阵列分析技术分析胎儿染色体微缺失和微重复二例..... 韦 华 杨育青 周艺华等 (17)
- 连云港地区4079例遗传咨询者细胞遗传学分析..... 王永安 谭 娟 王雷雷等 (19)
- 厦门地区140例唐氏综合征患儿细胞遗传学分析 张 剑 曾 寰 吴慧南等 (22)
- Y染色体臂间倒位与精子质量相关性分析 王 贺 肖晓素 纪 玲 (24)
- 染色体异常及多态性与复发性流产的相关性分析..... 冯晓琴 刘建荣 王毅民等 (26)
- 孕中期高龄孕妇胎儿染色体核型分析..... 柳爱华 张 莉 游园园 (29)
- 儿童Y染色体多态性与临床遗传效应分析 孔京慧 李 娴 (31)
- 孕妇外周血胎儿游离DNA产前筛查胎儿染色体非整倍体疾病结果分析..... 张志宏 赵 梅 王 静 (33)
- 染色体臂间倒位与不良孕产史的临床研究分析..... 罗小金 韦 深 卫升市等 (35)
- 72名产前诊断患者羊水染色体VOUS异常分析 王 珺 陈书强 张振强等 (37)
- 胎儿游离DNA检测在胎儿染色体非整倍体疾病筛查中的应用..... 王桂喜 陈建华 (40)

ISSN 1006-9534

2018 年



第 26 卷 第 9 期

国家卫生健康委员会主管

3165例羊水染色体核型结果的分析·····	陈跃瑜	杨发达	朱琳等	(42)
46,XY,inv(2)世界首报核型一例·····	郝秀双	马惠卿	杨灵敏等	(44)
3号环状染色体综合征一例报道·····			马金元	(45)
不育症患者染色体核型与生殖激素水平分析·····	陈跃瑜	朱琳	梁晓云等	(46)
孕期、围产期保健与优生				
NIPT检测技术在血清学筛查结果为高风险的非高龄孕妇中的应用·····	张卫华	唐萍	周赤燕	(48)
超声监测胎儿大脑中动脉血流在晚孕期对评估胎儿方面的临床意义·····	王丽	胡春霞	万映等	(51)
孕母抗RV-IgM抗体测定结合胎儿超声心动图对早期诊断胎儿先天性心脏病的临床意义 ·····	季红薇	赵红艳	廖燕等	(53)
无创产前胎儿游离DNA检测的临床应用·····	曾丹	徐静	江玫玫	(55)
胎儿颈项透明层(NT)自动定位及厚度测量的研究·····	石雅莉	金松	王博源等	(58)
新生儿保健与优生				
陆军军医大学第三附属医院2016年-2017年度新生儿疾病筛查血片质量情况分析对策·····	龙玲	蒋红梅		(60)
大连地区2014年-2017年新生儿疾病筛查结果回顾分析·····			路遥	(62)
新生儿遗传性代谢病筛查的临床价值分析及对新生儿生命质量的影响·····	兰惠英	钟娜		(64)
怀化地区新生儿脂肪酸氧化代谢病筛查及随访分析·····	沈玉燕	黎剑	肖刚	(67)
新生儿非结合性高胆红素血症遗传学特征及病因相关因素分析研究·····	代光华	杨蓉	白亚飞	(69)
新生儿3-M综合征合并黏多糖Ⅱ型一例·····	王钰	杨春燕	许平	(72)
出生缺陷与先天畸形				
产前诊断胎儿出生缺陷终止妊娠2505例分析·····	徐雪琴	林小玲	郑允樵等	(74)
CTU在儿童先天性泌尿系畸形中的诊断价值·····	翁婷	郑怡	朴雪瑞等	(76)
先天畸形的发生情况、诊断及妊娠结局分析·····	张莉	张耀		(78)
药物性耳聋患者线粒体tRNA突变位点分析·····	张静	胡光维	陆波等	(80)
利用无创方法对耳聋家系进行产前诊断的研究·····	于海华	曹东华	韩璐等	(83)
RETT综合征患儿一例MECP2基因突变分析·····	孔令蓉	刘宁	江淼等	(86)
表皮松懈型掌跖角化症一家系·····	韩瑞钰	张展羽	马婧等	(88)
孕中期母血清学产前筛查预防出生缺陷研究·····	姚克文	张会臣	李静等	(91)
产前超声诊断19例胎儿内脏方位异常·····		史会琴	黄弋庭	(94)
超声诊断胎儿口腔畸胎瘤一例·····	张为霞	黄黛	王淑霞	(95)
生殖保健与辅助生殖				
辅助生殖胎盘JAK-STAT信号通路研究·····	赵亮	张蕾	孙丽芳等	(96)
精子DNA碎片对IVF/ICSI结局的影响·····	柳祖波	余柯达	邹立波等	(105)
早期胚胎停止发育的相关性指标分析及预防分析·····	程春秀	魏玉业		(108)
新疆地区男性年龄与精子核DNA碎片率及精液参数的相关性研究·····	韩宁宁	韩锐		(111)
厦门地区126例肥胖男性不育患者精液质量分析·····			刘安娜	(113)
不同剂量HCG对体外受精-胚胎移植中卵巢正常反应者妊娠结局的影响·····			张帆	(114)
单卵母细胞对应的卵丘颗粒细胞中生长分化因子-9和骨形成蛋白-15的表达水平与胚胎发育潜能的研究 ·····	徐清华	程立立	张敏等	(116)

(下转扉二)

CONTENTS IN BRIEF

Detection of chromosome microarray analysis on chorionic villus samples from 54 fetuses with spontaneous abortion and embryonic demise XIANG Ping-xia, et al. (1)

The analysis on clinical data and SUCLG1 gene variation for a patient with mitochondrial DNA depletion syndrome HU Shuang, et al. (4)

Improved assay performance of single nucleotide polymorphism array over fluorescence in situ hybridization in the analysis of pregnancy loss YANG Xin-miao, et al. (6)

The clinical application of serum soluble transferrin receptor assay in diagnosis of thalassemic children with iron deficiency WU Dong-yan, et al. (9)

SNP gene chip analysis on 42 cases of abortion, 257 amniotic fluid and 59 umbilical cord blood samples PANG Wan-rong, et al. (12)

Two case of fetal chromosomal micro-deletion and micro-duplication analyzed by CMA WEI Hua, et al. (17)

Enetic analysis of 4079 genetic counselors in Lianyungang area WANG Yong-an, et al. (19)

Correlation analysis of Y chromosome pericentric inversion and sperm density and functional parameters WANG He, et al. (24)

Analysis of fetal chromosomal aneuploidy by free DNA prenatal screening of fetal peripheral blood ZHANG Zhi-hong, et al. (33)

Chromosomal VOUS anomaly analysis of 72 amniotic fluid samples with prenatal diagnosis WANG Jun, et al. (37)

The application of NIPT detection technology in serological screening for high risk non senior pregnant women ZHANG Wei-hua, et al. (48)

Analysis of the clinical value of neonatal genetic metabolic disease screening and the impact on the quality of life of the newborn LAN Hui-ying, et al. (64)

An analysis of 2505 cases of prenatal diagnosis of fetal defect termination XU Xue-qin, et al. (74)

The occurrence of congenital malformation, diagnosis and analysis of pregnancy outcome ZHANG Li, et al. (78)

Analysis of correlation index and prevention of early embryo stop development CHENG Chun-xiu, et al. (108)

Study on the relationship between age, sperm DNA fragmentation index and semen parameters in Xinjiang HAN Ning-ning, et al. (111)

Expression of GDF9 and BMP15 mRNA level in cumulus cells of single oocyte and its correlate with oocyte development potency in human XU Qing-hua, et al. (116)

(上接扉一)

综述与资料

胎儿宫内生长受限的营养代谢学研究进展 刘倩 吴菁 (121)

肠道菌群与强直性脊柱炎的研究进展 张立 房功思 韩仁芳等 (124)

基于遗传学家故事的医学遗传学“课程思政”的设置与实践 杨玲 陈莉 王勇波等 (127)

封四图版说明:

庞婉容, 等. 42 例流产组织、257 例羊水样本和 59 例脐带血样本全染色体 SNP 基因芯片分析

(正文见第 12 页)

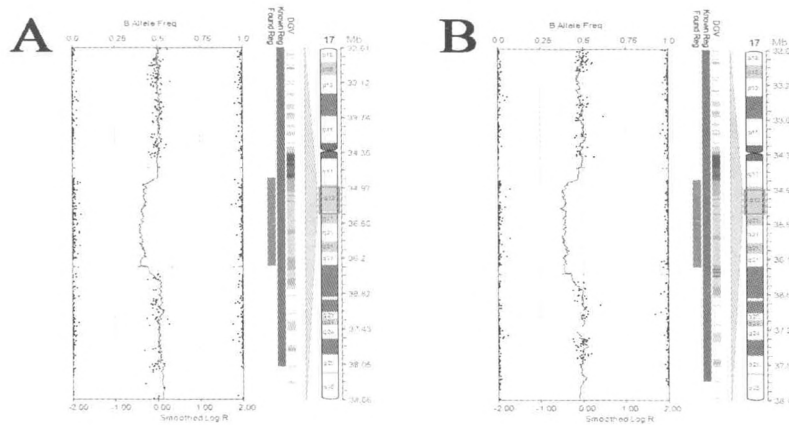


图1 1例疑难CNV来源的家系分析

A, 羊水样本基因芯片检测结果; B, 母亲血液样本基因芯片检测结果

季红薇, 等. 孕母抗 RV-IgM 抗体测定结合胎儿超声心动图对早期诊断胎儿先天性心脏病的临床意义

(正文见第 53 页)

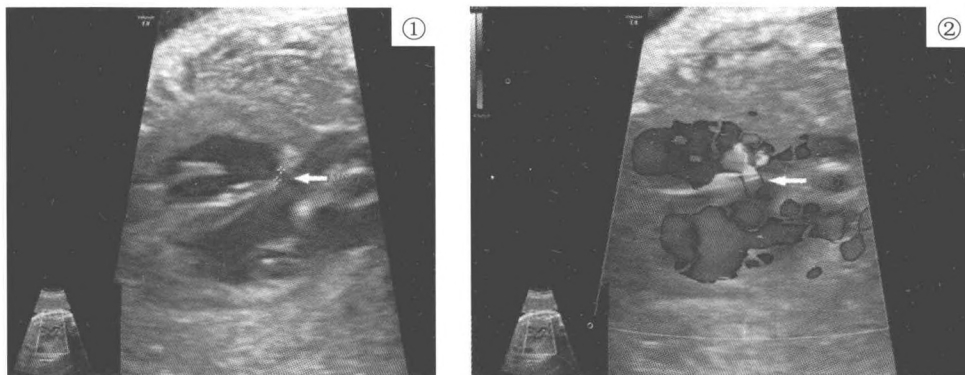


图1 某先天性心脏病胎儿超声特征

①室间隔缺损2mm; ②室间隔缺损处穿隔血流

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9月25日

定价: 15.00元