



# 中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

热烈庆祝新中国成立70周年

## 目次

### “新中国成立70周年巡礼”之“优生与遗传专栏”

- 与共和国同辉：中国优生科学事业70年..... 杨玲 左伋 (1153)
- 前进中的甘肃医学遗传学事业..... 谢小冬 (1155)

### 分子遗传学与生化遗传学

- 新疆地区原发性高血压疾病相关遗传基因分析及与易感相关性研究..... 张晓阳 王枚 张玲等 (1160)
- miR-146a在系统性红斑狼疮患者血清中表达及意义 ..... 张凡 曹峰林 李俊儒等 (1163)
- 染色体微阵列及核型分析在NT增厚胎儿产前诊断中的价值 ..... 黎昱 宋婷婷 徐盈等 (1166)
- 海南地区人群葡萄糖-6-磷酸脱氢酶基因检测结果分析 ..... 莫亚虹 许琼军 李立康 (1169)
- 一个携带罕见的2.4kb缺失型 $\alpha$ 地中海贫血基因家系的研究 ..... 龙驹 翁勋锦 庞婉容等 (1171)
- 麻城地区汉族育龄女性MTHFR、MTRR基因多态性分析..... 李宏魁 雷明星 熊文涛等 (1174)

### 细胞遗传学与染色体疾病

- 122份稽留流产绒毛的FISH检测与染色体核型分析结果的对比 ..... 杨灿锋 徐征凤 肖建平 (1177)
- 不孕不育患者的染色体BoBs~(TM)技术核型与R显带核型结果对比分析 ..... 贾东升 许传兵 潘正盛等 (1179)
- 无创DNA筛查胎儿性染色体高风险与FISH法孕妇外周血检测的临床意义 ..... 郭媛媛 郝胜菊 (1182)
- 南通地区366例遗传咨询患者细胞遗传学分析 ..... 张俊荣 张建林 杨益梅等 (1183)

国家卫生健康委员会主管  
ISSN 1006-9534

2019年



第27卷 第10期



# 中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

## 热烈庆祝新中国成立70周年

### 目次

#### “新中国成立70周年巡礼”之“优生与遗传专栏”

- 与共和国同辉：中国优生科学事业70年..... 杨玲 左伋 (1153)
- 前进中的甘肃医学遗传学事业..... 谢小冬 (1155)

#### 分子遗传学与生化遗传学

- 新疆地区原发性高血压疾病相关遗传基因分析及与易感相关性研究..... 张晓阳 王枚 张玲等 (1160)
- miR-146a在系统性红斑狼疮患者血清中表达及意义..... 张凡 曹峰林 李俊儒等 (1163)
- 染色体微阵列及核型分析在NT增厚胎儿产前诊断中的价值..... 黎昱 宋婷婷 徐盈等 (1166)
- 海南地区人群葡萄糖-6-磷酸脱氢酶基因检测结果分析..... 莫亚虹 许琼军 李立康 (1169)
- 一个携带罕见的2.4kb缺失型 $\alpha$ 地中海贫血基因家系的研究..... 龙驹 翁勋锦 庞婉容等 (1171)
- 麻城地区汉族育龄女性MTHFR、MTRR基因多态性分析..... 李宏魁 雷明星 熊文涛等 (1174)

#### 细胞遗传学与染色体疾病

- 122份稽留流产绒毛的FISH检测与染色体核型分析结果的对比..... 杨灿锋 徐征凤 肖建平 (1177)
- 不孕不育患者的染色体BoBs~(TM)技术核型与R显带核型结果对比分析..... 贾东升 许传兵 潘正盛等 (1179)
- 无创DNA筛查胎儿性染色体高风险与FISH法孕妇外周血检测的临床意义..... 郭媛媛 郝胜菊 (1182)
- 南通地区366例遗传咨询患者细胞遗传学分析..... 张俊荣 张建林 杨益梅等 (1183)

国家卫生健康委员会主管  
ISSN 1006-9534

2019年



第27卷 第10期

ADAM12在孕早期筛查唐氏综合征的价值探讨 .....	叶丽萍	(1186)
云南德宏地区496例遗传咨询者外周血染色体核型分析 .....	易 薇 葛世军 刘艳芳等	(1189)
产前诊断母源性15q11-13微重复四倍体一例 .....	唐俊湘 叶登美 王亚群等	(1191)
无创基因检测发现父源性8p三体胎儿一例 .....	王 丽 孙玖晨 丁秋霞等	(1194)
<b>孕期、围产期保健与优生</b>		
甘肃地区1701例高龄孕妇产前诊断结果临床分析 .....	林晓娟 唐中锋 宋筱玉等	(1196)
高通量测序技术在孕妇流产组织中的应用价值 .....	尤俊岭 赵劲松 王 丹等	(1199)
比较研究孕中期产前筛查、无创DNA检测及羊水诊断结果的差异性 .....	薛 静 汪永记 韩凤娟	(1201)
山西省新绛地区孕妇被动吸烟及影响因素研究 .....	张栩瑞 王 红	(1203)
秦皇岛地区各孕期妇女甲功三项检测结果分析 .....	蒋向荣 周书梅 周 柳等	(1207)
<b>新生儿保健与优生</b>		
全自动荧光免疫分析仪GSPTM检测新生儿血斑G6PD性能验证 .....	赵兰花 韦洪伟	(1209)
甘肃部分地区健康新生儿外周血中淋巴细胞亚群参考范围的调查分析 .....	王晶晶 毛宝宏 王 剑等	(1211)
2010年~2018年新疆和田地区新生儿筛查的回顾与分析 .....	蒋海丽 张 慧 热孜万古丽·米吉提等	(1214)
<b>出生缺陷与先天畸形</b>		
母血microRNA-520 $\alpha$ 水平与胎儿心脏缺陷关系的研究 .....	万 斌 何 淼 肖 锐等	(1217)
超声心动图不同标准切面组合的方案对心脏畸形胎儿筛查及诊断的临床有效性 .....	张 锐 金玉华 吴 敏等	(1220)
不同年龄段孕妇胎儿畸形差异性的产前筛查及优生遗传咨询 .....	梁政巧 丁文清 奚嘉婧	(1223)
河北邢台地区非综合征型耳聋患者SLC26A4基因突变的研究 .....	李守霞 张小芳 李书瑞等	(1227)
胎儿先天性心脏畸形筛查中B超四腔心切面价值分析 .....	赵丽萍	(1230)
胎儿室间隔缺损产前诊断及预后分析 .....	邓新城 黄杏玲 陈 惠等	(1231)
东莞市遗传性耳聋一级预防与遗传咨询 .....	穆迎娟 刘彦慧 付有晴等	(1234)
先天性多指畸形一家系6例 .....	王 强 刘 烜 谢文美等	(1236)
超声对胎儿唇腭裂的分度分型诊断的准确率分析 .....	贾颖辉 陈 丹 叶春媚等	(1238)
<b>生殖保健与辅助生殖</b>		
GCM1在体外受精-胚胎移植胎盘及胚胎组织中表达及意义 .....	郑秀丽 刘静芳 郑 蓉等	(1241)
D3胚玻璃化冻融周期的临床结局分析 .....	刘子霞 张会娜 范晓明	(1245)
IVF中胚胎分裂迟缓的影响因素及妊娠结局分析 .....	孟 璐 张昌军 邓 锴等	(1248)
PCOS患者在试管治疗中胚胎的发育潜能性分析 .....	范树明 马文敏 徐娇燕等	(1251)
国产与进口重组人FSH在辅助生殖技术超排卵治疗中的疗效比较 .....	袁 涛 张巧利 兰永连等	(1254)
精子Tekin2与辅助助孕结局的相关性研究 .....	李伟伟 闫妮妮 刘 聪等	(1257)
机械辅助孵化和激光辅助孵化对冻融卵裂期胚胎移植临床妊娠结局的影响 .....	王 慧 狄春光 王功发等	(1260)
精子DNA损伤对IVF/ICSI-ET生殖结局的影响 .....	冼卓杰 董玲凤 黄建洲等	(1262)
单囊胚质量和发育天数对冻融胚胎移植临床结局的影响 .....	王 华 徐继强 梁 坤等	(1264)
45,X/46,XY嵌合型性腺发育不全伴严重少精子症患者IVF助孕成功一例 .....	沙艳伟 纪 红 梅利斌等	(1268)
<b>儿童保健与群体遗传</b>		
儿童难治性肺炎支原体肺炎血清中IL-6、IL-10及免疫功能的变化及临床意义 .....	周晓飞 过 毅	(1270)

(下转扉二)

---

# CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 27 Number 10 October 2019

---

## CONTENTS IN BRIEF

- The expression and significance of mir-146a in serum of patients with systemic lupus erythematosus  
..... ZHANG Fan, et al. (1163)
- Application value of karyotype and chromosomal microarray analysis in the fetus with increased nuchal translucency  
..... LI Yu, et al. (1166)
- Analysis of the detection results of glucose -6- phosphate dehydrogenase gene in the population of Hainan  
..... MO Ya-hong, et al. (1169)
- Analysis of an individual and his family carrying 2.4kb deletional alpha-thalassemia gene ..... LONG Ju, et al. (1171)
- Comparison of FISH and chromosome karyotype analysis in 122 missed abortion villi ..... YANG Can-feng, et al. (1177)
- The clinical application of non-invasive prenatal testing of sex chromosomal high risk and FISH detection of maternal blood  
..... GUO Yuan-yuan, et al. (1182)
- Verification of Genetic Screening Processor (GSP™) for G6PD tests of neonatal blood ..... ZHAO Lan-hua, et al. (1209)
- Study on the relationship between maternal microRNA-520  $\alpha$  level and fetal heart defects ..... WAN Bin, et al. (1217)
- Clinical validity of echocardiographic combination of different standard sections for fetal screening and diagnosis of  
cardiac malformations..... ZHANG Rui, et al. (1220)
- Expression and significance of GCM1 in in vitro fertilization-embryo transfer placenta and embryonic tissues  
..... ZHENG Xiu-li, et al. (1241)
- Clinical outcomes analysis of D3 embryo transfer in vitrification frozen thawed cycles ..... LIU Zi-xia, et al. (1245)
- Influence factors of slow embryonic division and analysis of pregnancy outcomes in IVF ..... MENG Lu, et al. (1248)
- Analysis of developmental potential of embryos in PCOS patients in vitro ..... FAN Shu-ming, et al. (1251)
- Comparison of domestic and imported rhFSH in the treatment of controlled ovarian hyperstimulation in assisted  
reproductive technology ..... YUAN Tao, et al. (1254)

---

(上接扉一)

- 三亚地区1-7岁健康儿童天冬氨酸转移酶参考区间的建立与比较研究 ..... 陈垂婉 高荣理 陈丽婷 (1273)
- 综述与资料
- 产前诊断检出染色体嵌合体对遗传咨询的影响..... 欧阳鲁平 费冬梅 (1276)
- 中国高校“医学遗传学课程思政”指南(2019) ..... 杨玲 刘雯 左偲 (1279)

封四图版说明：

王丽，等．无创基因检测发现父源性 8p 三体胎儿一例

(正文见第 1194 页)

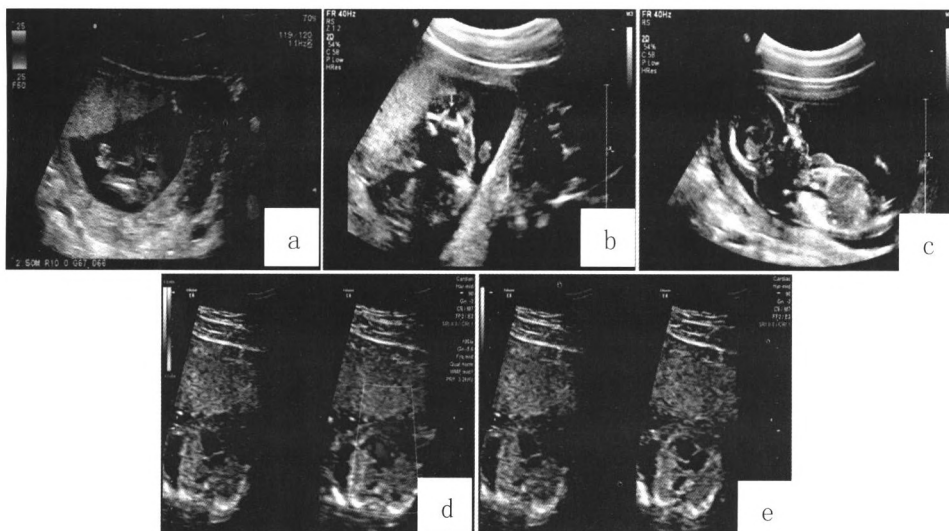


图1 胎儿B超检测结果

a: 孕16周, 单脐动脉; b: 孕16周, 胎儿鼻骨未显示; c: 孕16周, 颈淋巴水囊瘤; d、e: 孕18+5周, 胎儿心脏四腔心切面可见一组房室瓣, 三血管切面可见一条大动脉

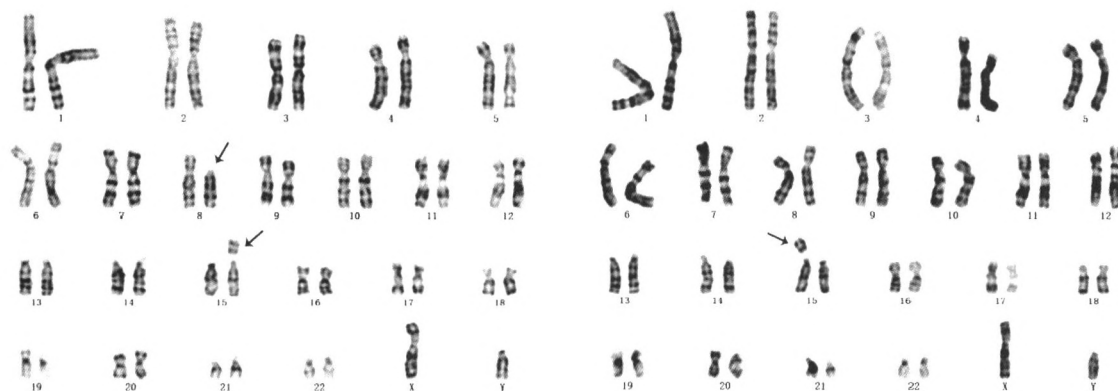


图3 胎儿父亲染色体核型  
46, XY, t(8; 15)(p11.2; p12)

图4 胎儿染色体核型  
46, XY, der(15)t(8; 15)(p11.2; p12)pat

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 2019年10月25日

定价: 15.00元