



中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

目次

专论

社会优生学的发展与展望.....	谢家磊 王晓莉	(1281)
捕获母体外周血胎儿有核红细胞的特异性抗体及其分选技术研究进展.....	陈 锐 李闪闪 钟裕恒等	(1283)
新生儿先天性甲状腺功能减退症的诊治进展.....	成利花 蔡 成	(1286)
自闭症的基因检测研究进展.....	刘帅妹 周 青 张瑞金等	(1289)

分子遗传学与生化遗传学

应用多色探针熔解曲线法筛查苗族妇女MTHFR和MTRR基因多态性位点.....	严提珍 陈丽竹 罗世强等	(1294)
FMRI基因CGG重复数在复发性流产人群中的分布及卵巢功能相关性研究.....	杨 丽 腊晓琳 马彩玲等	(1297)
多重荧光定量PCR联合染色体微阵列分析在SRY基因异常产前诊断的应用价值.....	袁腾龙 张艳霞 胡 蓉等	(1301)
法洛四联症microRNA差异表达谱与临床胎儿基因芯片结果的功能及通路分析.....	朱雨捷 朱湘玉 顾雷雷等	(1303)
重庆市潼南区汉族育龄女性叶酸代谢通路关键酶基因多态性调查.....	张明镜 鲁衍强 姜力源等	(1307)
Waters Xevo TQD串联质谱仪筛查新生儿遗传代谢病的性能验证.....	万智慧 刘 伟 马志军等	(1311)
产前筛查中G6PD缺乏症和地中海贫血联合检测的临床意义.....	陈雄豪 王怡心 林立鹏等	(1314)

细胞遗传学与染色体疾病

北京地区2010-2016年唐氏综合征产前血清学筛查机构运营情况分析.....	徐宏燕 李 颖 刘凯波等	(1317)
深圳市宝安区1506例遗传咨询患者外周血淋巴细胞染色体核型异常率及类型分析.....	高 丹 刘典浪 刘晓鸽等	(1321)

国家卫生健康委员会主管
ISSN 1006-9534



2019 年

第 27 卷 第 11 期



中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

目次

专论

社会优生学的发展与展望.....	谢家磊 王晓莉	(1281)
捕获母体外周血胎儿有核红细胞的特异性抗体及其分选技术研究进展.....	陈 锐 李闪闪 钟裕恒等	(1283)
新生儿先天性甲状腺功能减退症的诊治进展.....	成利花 蔡 成	(1286)
自闭症的基因检测研究进展.....	刘帅妹 周 青 张瑞金等	(1289)

分子遗传学与生化遗传学

应用多色探针熔解曲线法筛查苗族妇女MTHFR和MTRR基因多态性位点.....	严提珍 陈丽竹 罗世强等	(1294)
FMRI基因CGG重复数在复发性流产人群中的分布及卵巢功能相关性研究.....	杨 丽 腊晓琳 马彩玲等	(1297)
多重荧光定量PCR联合染色体微阵列分析在SRY基因异常产前诊断的应用价值.....	袁腾龙 张艳霞 胡 蓉等	(1301)
法洛四联症microRNA差异表达谱与临床胎儿基因芯片结果的功能及通路分析.....	朱雨捷 朱湘玉 顾雷雷等	(1303)
重庆市潼南区汉族育龄女性叶酸代谢通路关键酶基因多态性调查.....	张明镜 鲁衍强 姜力源等	(1307)
Waters Xevo TQD串联质谱仪筛查新生儿遗传代谢病的性能验证.....	万智慧 刘 伟 马志军等	(1311)
产前筛查中G6PD缺乏症和地中海贫血联合检测的临床意义.....	陈雄豪 王怡心 林立鹏等	(1314)

细胞遗传学与染色体疾病

北京地区2010-2016年唐氏综合征产前血清学筛查机构运营情况分析.....	徐宏燕 李 颖 刘凯波等	(1317)
深圳市宝安区1506例遗传咨询患者外周血淋巴细胞染色体核型异常率及类型分析.....	高 丹 刘典浪 刘晓鸽等	(1321)

国家卫生健康委员会主管
ISSN 1006-9534



2019 年

第 27 卷 第 11 期

1185例先天异常婴儿的细胞遗传学分析..... 李林飞 李 娴 李东晓等 (1324)

NIPT在胎儿染色体非整倍体产前筛查中的应用 刘 丽 赵劲松 王 丹等 (1326)

168例高龄孕中期高风险胎儿发育畸形患者的羊水细胞染色体核型检测分析 徐丹芬 赵卓姝 温倩敏 (1329)

无创游离DNA检测高龄孕妇的染色体畸变漏诊预测..... 杨树法 李嘉琪 司艳梅 (1333)

749例唐筛高风险孕妇胎儿染色体核型分析 章 荣 尹 婷 毛华芬等 (1336)

849例男性不育患者的染色体核型分析 聂 茹 (1337)

一例染色体复杂易位患儿的细胞-分子遗传学 (CNV) 研究 刘芙蓉 郝胜菊 梁济慈等 (1339)

孕期、围产期保健与优生

SNP-array技术在具有不良孕产史的高龄孕妇中的应用 欧阳鲁平 覃秀云 易 赏等 (1341)

TSP-1、sflt-1在复发性流产患者血清及绒毛膜中的表达及临床意义..... 李 侠 肖 维 (1344)

日照地区5000例孕妇无创DNA产前检测结果分布及相关影响因素分析..... 安玉志 焦 伟 董 艳 (1347)

襄阳地区无创基因检测高危孕妇的产前诊断结果分析..... 吕 辉 杨晓霞 郝世勇 (1350)

新生儿保健与优生

梅州地区4635例新生儿听力与耳聋基因联合筛查结果分析..... 谢荣光 邹 婕 丘建斌等 (1353)

新生儿白化病一例及基因检测结果分析..... 卢晓燕 杨必成 胡向文等 (1356)

出生缺陷与先天畸形

超声四腔心平面头侧偏斜法与节段分析法联合用于胎儿先天性心脏病筛查的效果
..... 周江鑫 张梅芳 涂伟娴等 (1357)

联合超声筛查在早孕期胎儿严重心脏畸形的应用及染色体异常相关性研究..... 王 薇 周 芳 李文娟等 (1360)

产前超声检查对胎儿大脑沟回的发育过程的观测及临床意义..... 文精灵 王 艳 孙 婷等 (1364)

规范化超声检查在孕 (11-13⁺₆) w胎儿畸形筛查中的意义及对胎儿预后的评估价值探讨
..... 熊常君 谷豫鸣 周 玲 (1367)

渭南地区产前系统超声筛查胎儿畸形800例临床分析 任 艳 刘晓晖 朱 敏等 (1370)

四川省宜宾地区围产儿出生缺陷影响因素的病例对照研究..... 郑思佳 杨盛琼 蔡春梅等 (1373)

三亚地区儿童自闭症发病率、临床特征及体育游戏在其康复中的应用..... 陈祥科 吉晓天 黄金波等 (1376)

不同剂量生长激素对特发性矮小症患者身高、生长速率及骨龄的影响..... 陈立娟 李 斌 刘 霞 (1379)

83例单纯单脐动脉胎儿的遗传学因素探讨..... 费冬梅 欧阳鲁平 黄红倩等 (1381)

生殖保健与辅助生殖

不同促排卵方案对卵巢储备功能减退的子宫内膜异位症患者妊娠结局的影响..... 郑 娟 蔡嘉力 刘兰兰等 (1384)

抗核抗体对胚胎发育的影响研究..... 李 颖 兰永连 梁 毓等 (1387)

改良方方案降调节前后抗缪勒氏管激素水平与卵巢过度刺激综合征的相关性分析... 童 洁 蔡嘉力 任建枝 (1390)

三种精液优化方法对宫腔内人工授精临床结局的影响..... 田可可 王 娟 闫 虹等 (1394)

不同年龄女性冻融囊胚移植策略的探讨..... 戴志俊 王静雅 汪凌云等 (1396)

叙事医学在生殖医学临床教学中的应用探讨..... 乔岩岩 刘东光 王长河等 (1398)

(下转扉二)

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY
Volume 27 Number 11 November 2019

CONTENTS IN BRIEF

Research progress of genetic testing in autism disorder..... *LIU Shuai-mei,et al.* (1289)

Screening of MTHFR and MTRR gene polymorphisms in Miao women by Multicolor Melting Curve Analysis
..... *YAN Ti-zhen,et al.* (1294)

Distribution of CGG repeats of FMR1 gene in patients with recurrent abortion and its correlation with ovarian function
..... *YANG Li,et al.* (1297)

The value of Quantitative Fluorescence PCR combined with CMA in abnormal prenatal diagnosis of SRY gene
..... *YUAN Teng-long,et al.* (1301)

Tetralogy of Fallot associated microRNA array and chromosome microarray results targeted pathways and their functions
..... *ZHU Yu-jie,et al.* (1303)

The distribution features of gene polymorphisms of key enzymes in folate metabolism pathway in Han females in Tongnan
District of Chongqing *ZHANG Ming-jing,et al.* (1307)

Evaluation the performance of Xevo TQD for newborn screening *WAN Zhi-hui,et al.* (1311)

Operation of prenatal serological screening institutions for Down’s syndrome in Beijing from 2010 to 2016
..... *XU Hong-yan,et al.* (1317)

Chromosome karyotype abnormality rate and type analysis of 1506 patients with genetic counseling in baoan district
..... *GAO Dan,et al.* (1321)

The Application of NIPT in prenatal screening of fetal chromosome aneuploidy..... *LIU Li,et al.* (1326)

Cytogenetic and molecular genetics analysis of a patient with complex chromosome translocation
..... *LIU Fu-rong,et al.* (1339)

The application of single nucleotide polymorphism microarray technology during advanced maternal age with adverse
pregnancy history *OUYANG Lu-ping,et al.* (1341)

Analysis of 4635 deafness gene screening and hearing screening results in Meizhou City *XIE Rong-guang,et al.* (1353)

Effectiveness of four-chamber echocardiography combined with segmental analysis in screening fetal congenital heart disease
..... *ZHOU Jiang-xin,et al.* (1357)

Effect of different ovarian stimulation protocols on the clinical outcome of endometriosis patients with diminished ovarian reserve
..... *ZHENG Juan,et al.* (1384)

The strategy of frozen-thawed blastocyst transfer in women of different ages *DAI Zhi-jun,et al.* (1396)

(上接扉一)

儿童保健与遗传性疾病

儿童难治性支原体肺炎早期血清学诊断指标比较..... 吴莹莹 叶燕娟 周晓飞等 (1402)

多重核酸检测在儿童下呼吸道感染病原学诊断中的应用分析..... 赵 云 王紫荆 彭 程 (1405)

封四图版说明：

刘芙蓉，等．一例染色体复杂易位患儿的细胞－分子遗传学(CNV)研究 (正文见第 1339 页)

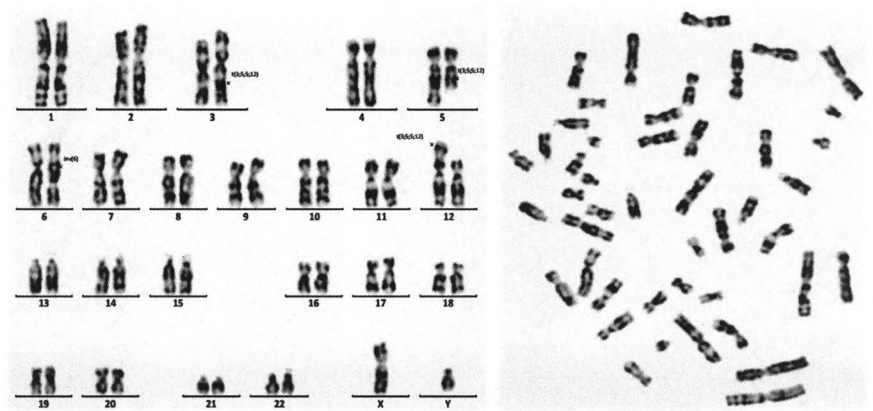


图1 染色体G显带核型分析结果

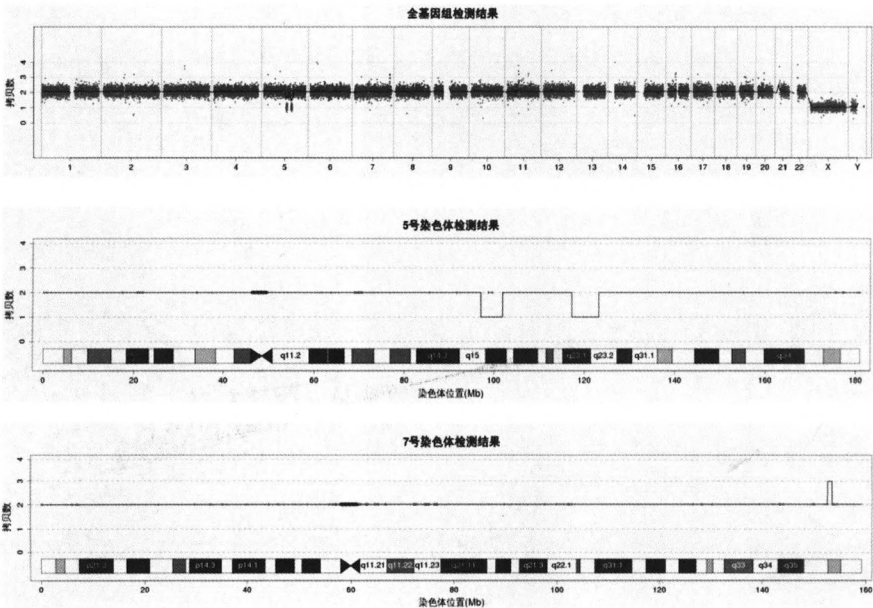


图2 高通量测序全基因组拷贝数变异分析结果

中国优生与遗传杂志		Chinese Journal of Birth Health & Heredity	
主管单位	国家卫生健康委员会	国内发行	北京市报刊发行局
主办单位	中国优生科学协会	订 阅	全国各地邮局
编 辑	《中国优生与遗传杂志》编辑部	邮发代号	80-418 (月刊)
通讯地址	北京市100039信箱651分箱 邮编: 100039	国外发行	中国国际图书贸易总公司
电 话	010-88264543 E-mail cjbhh@sina.com	国外代号	BM 6838 (北京399信箱)
国内统一连续出版物号	CN11-3743/ R	印 刷	廊坊市团结印刷厂
国际标准刊号	ISSN 1006-9534	出版日期	2019年11月25日

定价：15.00元