



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

趋化因子基因家族在脑缺血再灌注损伤中的表达及意义·····	周秉博 郝胜菊 张庆华等 (1409)
LPL基因新突变导致高甘油三酯血症·····	郭吉红 张叶青 田 芬等 (1412)
2型糖尿病视网膜病变患者血清中VitD水平及VDR基因rs2228570F/f位点多态性分析 ·····	钟小舒 蔡素萍 何青青等 (1414)
孕妇胎儿神经管缺陷易感性与TYMS、MTHFR基因多态性的相关性分析·····	张佃翠 刘凤琴 杨艳红等 (1417)
早发性卵巢功能不全罕见基因型研究(附2例病例报道)·····	陈 捷 马定远 陶虹江等 (1421)
Jacobsen综合征的分子诊断及临床特征分析·····	黄伟伟 胡 蓉 周伟宁等 (1424)
黔东南地区孕妇与儿童地中海贫血基因类型分析·····	龙 丽 杨 彪 侯小良等 (1428)

细胞遗传学与染色体疾病

2017年~2018年北京市孕中期唐氏综合征血清学筛查现状分析·····	张彦春 刘凯波 张 雯等 (1430)
产前诊断中出现额外小标记染色体的检测模式探讨及遗传咨询·····	吴海燕 黄柳萍 罗小芳等 (1432)
甘肃地区11 087例遗传咨询者染色体检测结果分析·····	胡秀琴 郝胜菊 陈 雪等 (1435)
799例肠管回声增强胎儿的细胞遗传学分析·····	马丽爽 霍 平 王方娜等 (1437)
广西1122例医学应用放射人员外周血淋巴细胞微核率分析·····	徐玉婵 时宇花 韦朔峰等 (1441)
乌鲁木齐市医疗放射人员外周血淋巴细胞微核率检测结果分析 ·····	湃孜莱提·哈斯木 夏 燕 叶尔登切切克等 (1444)

国家卫生健康委员会主管
ISSN 1006-9534



2019 年

第 27 卷 第 12 期



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

趋化因子基因家族在脑缺血再灌注损伤中的表达及意义·····	周秉博 郝胜菊 张庆华等 (1409)
LPL基因新突变导致高甘油三酯血症·····	郭吉红 张叶青 田 芬等 (1412)
2型糖尿病视网膜病变患者血清中VitD水平及VDR基因rs2228570F/f位点多态性分析 ·····	钟小舒 蔡素萍 何青青等 (1414)
孕妇胎儿神经管缺陷易感性与TYMS、MTHFR基因多态性的相关性分析·····	张佃翠 刘凤琴 杨艳红等 (1417)
早发性卵巢功能不全罕见基因型研究(附2例病例报道)·····	陈 捷 马定远 陶虹江等 (1421)
Jacobsen综合征的分子诊断及临床特征分析·····	黄伟伟 胡 蓉 周伟宁等 (1424)
黔东南地区孕妇与儿童地中海贫血基因类型分析·····	龙 丽 杨 彪 侯小良等 (1428)

细胞遗传学与染色体疾病

2017年~2018年北京市孕中期唐氏综合征血清学筛查现状分析·····	张彦春 刘凯波 张 雯等 (1430)
产前诊断中出现额外小标记染色体的检测模式探讨及遗传咨询·····	吴海燕 黄柳萍 罗小芳等 (1432)
甘肃地区11 087例遗传咨询者染色体检测结果分析·····	胡秀琴 郝胜菊 陈 雪等 (1435)
799例肠管回声增强胎儿的细胞遗传学分析·····	马丽爽 霍 平 王方娜等 (1437)
广西1122例医学应用放射人员外周血淋巴细胞微核率分析·····	徐玉婵 时宇花 韦朔峰等 (1441)
乌鲁木齐市医疗放射人员外周血淋巴细胞微核率检测结果分析 ·····	湃孜莱提·哈斯木 夏 燕 叶尔登切切克等 (1444)

国家卫生健康委员会主管
ISSN 1006-9534



2019 年

第 27 卷 第 12 期

探析孕早中期血清学指标联合筛查在染色体非整倍体筛查中的应用.....	任春梅	崔素英	(1446)
86例流产组织染色体高通量测序结果分析.....	胡一珍	栾世巍	李书辉等 (1448)
海南地区双随体小染色体伴不良孕史2家系研究	陈运春	黄盱宁	孔嫦瑛等 (1450)
不同超声异常指标预测胎儿染色体异常的临床价值分析.....	欧红萍	邵永富	张 根等 (1452)
母血清游离DNA检测对胎儿染色体非整倍体的诊断价值.....	朱志英	丁旭锋	汤蕾霞等 (1455)
陕西地区563对不良孕产史夫妇细胞遗传学分析	赵秀华	赵晓岚	(1458)
352例隐睾患儿染色体核型分析	李 娴	李林飞	王 金 (1460)

孕期、围产期保健与优生

基于高通量测序的基因组拷贝数分析技术在自然流产组织中的应用.....	陈毅瑶	李淑元	张兰兰等 (1461)
孕妇外周血清游离DNA检测联合孕中期三联筛查在唐氏综合征中的应用.....	汤冬玲	李 栋	韩瑞玲 (1465)
反复流产妇女外周淋巴细胞亚群分布及T细胞CD4+CD25+表达特点	柯冬云	邹 绒	黄爱娟等 (1467)
1075例孕妇无创DNA产前检测 (NIPT) 的因素分析	武 爽	韩 锐	刘翀然 (1470)
兰州地区高龄孕妇产前筛查与产前诊断的回顾性分析.....	王 连	王 兴	陈 雪等 (1472)
妊娠期代谢综合征孕妇内脂素、脂联素、血管细胞粘附分子-1水平与妊娠不良结局的相关性	栾青春	邢运贞	季淑英等 (1475)
65例胎儿胸腔积液的产前诊断结果分析.....	赵 媛	牛翠茹	韩 娟等 (1479)

出生缺陷与先天畸形

胎儿先天性脑穿通畸形的产前超声诊断.....	陈 燕	解左平	袁 华等 (1481)
五指山地区儿童唇腭裂的发病情况及临床特点分析.....	张华贵	熊成梅	苏才晟 (1482)
产前超声在胎儿先天性骨骼系统畸形的诊断价值研究.....	盛长青	马玉能	(1485)
多切面联合的产前超声在胎儿先天性心脏病筛查中的应用.....	尹淑红		(1488)
超声三维斑点追踪成像技术评价先天性心脏病患儿的左心室整体收缩功能应用价值分析.....	周显青		(1491)
四维超声STIC技术对中孕早期胎儿心脏畸形的诊断价值.....	许 莉	李秀兰	赵 波等 (1494)
中孕早期超声四维STIC技术诊断胎儿心脏畸形的临床价值.....	冯 蕾	姚彩云	(1497)
高效液相串联质谱技术在出生缺陷防控中的应用价值分析.....	赵永强	孔祥增	(1500)

生殖保健与辅助生殖

聚集体对ICSI周期胚胎发育及临床妊娠结局的影响	韦婷嫔	谭卫红	王世凯等 (1503)
徐州地区MTHFR基因C677T多态性与男性不育的相关性研究.....	索 峰	张 燕	王 亿等 (1507)
胚胎条件培养液对子宫内膜基质细胞分泌功能的影响.....	熊 风	姚志鸿	李观贵等 (1509)
高孕激素状态下促排卵方案在临床预期较差患者中的疗效观察.....	吴庚香	赵雪含	胡 雪等 (1513)
激光皱缩次数对单囊胚玻璃化冷冻结局的影响.....	张 鑫	闫 旭	徐鸿毅等 (1517)
冻胚胎移植在多囊卵巢综合征患者中的临床效果及对妊娠结局的影响研究.....	赵建峰	张秀芬	张令怡等 (1520)
抗子宫内膜抗体和抗精子抗体与不孕症的相关性研究.....	程 玲		(1523)
高龄妇女供精人授孕后子代安全性的随访分析.....	李秋华	周泽荣	祝晓丽等 (1524)

(下转扉二)

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY
Volume 27 Number 12 December 2019

CONTENTS IN BRIEF

Expression and significance of chemokine gene family in cerebral ischemia-reperfusion injury..... ZHOU Bing-bo,et al. (1409)

Novel LPL mutation in severe hypertriglyceridaemia GUO Ji-hong,et al. (1412)

Analysis the level of VitD and VDR gene rs2228570F/f polymorphism in patients with type 2 diabetic retinopathy
..... ZHONG Xiao-shu,et al. (1414)

Association between susceptibility to fetal neural tube defects and polymorphisms of TYMS and MTHFR genes in pregnant
women of Han Nationality ZHANG Dian-cui,et al. (1417)

Exploration of detection model of supernumerary small marker chromosome and genetic counseling in prenatal diagnosis
..... WU Hai-yan,et al. (1432)

Cytogenetic analysis of 799 fetuses with hyperechogenic bowelMA Li-shuang,et al. (1437)

Analysis of micronucleus rate of peripheral blood lymphocytes in 1122 cases of Radiology workers for medical applications
in Guangxi XU Yu-chan,et al. (1441)

Application of high-throughput sequencing for the detection of copy number variations in spontaneous abortion tissues
..... CHEN Yi-yao,et al. (1461)

Distribution of peripheral lymphocyte subsets and expression of CD4⁺CD25⁺ in T cells in women with recurrent abortion
..... KE Dong-yun,et al. (1467)

Analysis the incidence rate and clinical characteristics in Sanya area of children with cleft lip and palate
..... ZHANG Hua-gui,et al. (1482)

Diagnostic value of prenatal ultrasound in fetal congenital skeletal malformation SHENG Chang-qing,et al. (1485)

Effects of smooth endoplasmic reticulum aggregates on embryo development and pregnancy outcomes in ICSI cycle
..... WEI Pin-pin,et al. (1503)

Study on the association between MTHFR C677T gene polymorphisms and male infertility in Xuzhou
..... SUO feng,et al. (1507)

The influence of embryo-conditioned medium on the secretion profile of human endometrial stromal cells
..... XIONG Feng,et al. (1509)

Prediction and analysis of progestin primed ovarian stimulation in patients who have poor prognosis
..... WU Geng-xiang,et al. (1513)

Effect of laser shrinkage times on vitrification of single-blast embryo..... ZHANG Xin,et al. (1517)

(上接扉一)

宫腔内人工授精妊娠结局的多因素分析..... 韩小克 李国臻 赵晓丹等 (1527)

绒毛中IGF2及MMP-9表达水平与早期妊娠胚胎停止发育的相关性研究 马 波 李伟伟 闫雅妮等 (1531)

体外受精-胚胎移植中卵巢反应性及妊娠结局预测指标的研究 丁 翔 付 蒙 (1534)

封四图版说明：

陈运春，等. 海南地区双随体小染色体伴不良孕史 2 家系研究

(正文见第 1450 页)

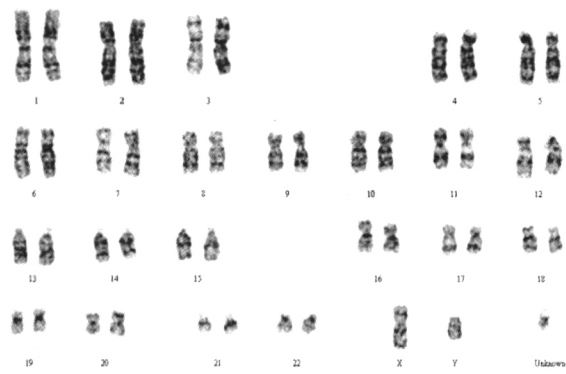


图1a 病例1 染色体核型图47, XY, +双随体小染色体

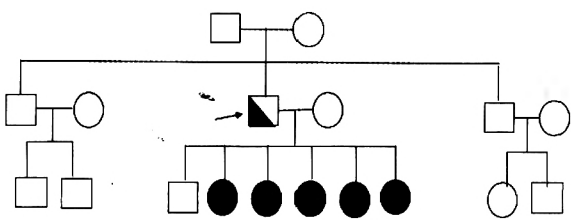


图1b 病例1家系图

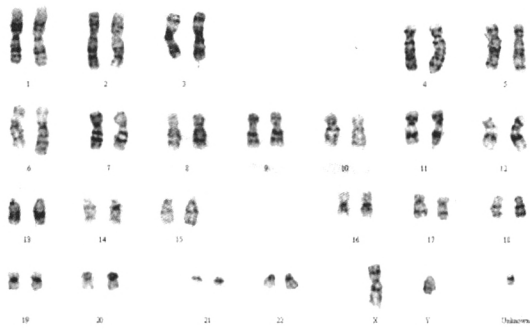


图2a 病例2染色体核型图47, XY, +双随体小染色体mat

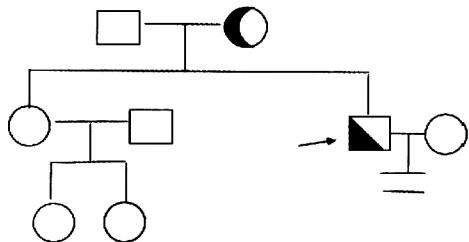


图2b 病例2家系图

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12月25日

定价: 15.00元