

中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

目次

专论

自身抗体与不孕症的相关性研究进展.....	李颖 兰永连 梁毓等 (385)
眼-耳-脊椎综合征表型与拷贝数变异的研究现状和进展	黄鑫 潘博 (387)
脆X相关失调症检测方法的研究进展	程璐 郑娇 任菊霞等 (391)

分子遗传学与生化遗传学

支气管哮喘患儿血清中IL-17水平表达及IL-17 A基因152G/A位点单核苷酸多态性分析	周春龙 刘爱胜 方霞等 (394)
亚甲基四氢叶酸还原酶C677T基因多态性与特发性男性不育症相关性分析	邵丽佳 朱德胜 陈良佑等 (397)
应用高通量基因捕获技术筛查Joubert综合征新突变	李亚娟 孟繁杰 罗丽双等 (401)
不同孕周先天畸形患儿游离DNA的含量变化规律及相关影响因素分析.....	杜娟 王利民 朱金凤 (403)
NIPT高风险者羊水染色体核型及高通量测序全基因组拷贝变异数检测结果分析	罗小芳 黄柳萍 吴海燕等 (406)
基因芯片联合二代测序技术在产前耳聋基因筛查中的应用价值.....	杨延龙 谢明水 (409)
万宁地区家族性高胆固醇血症的发病率、临床表型及其基因型相关性研究.....	马少梅 何君 梁安珊 (412)
应用SNP芯片对一例颅脑畸形胎儿7q11.23微重复的产前诊断.....	李焕铮 唐少华 郑昭科等 (414)
缺氧缺血损伤新生大鼠海马组织线粒体DNA羟甲基化水平.....	彭华 王国新 林月钰等 (416)

细胞遗传学与染色体疾病

BACs-on-Beads检测联合染色体核型分析在1950例孕妇产前诊断中的应用	彭艳 豆媛媛 丁娟等 (420)
--	------------------

ISSN 1006-9534



国家卫生健康委员会主管

2019 年

第 27 卷 第 4 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

自身抗体与不孕症的相关性研究进展.....	李颖 兰永连 梁毓等 (385)
眼-耳-脊椎综合征表型与拷贝数变异的研究现状和进展	黄鑫 潘博 (387)
脆X相关失调症检测方法的研究进展	程璐 郑娇 任菊霞等 (391)

分子遗传学与生化遗传学

支气管哮喘患儿血清中IL-17水平表达及IL-17 A基因152G/A位点单核苷酸多态性分析	周春龙 刘爱胜 方霞等 (394)
亚甲基四氢叶酸还原酶C677T基因多态性与特发性男性不育症相关性分析	邵丽佳 朱德胜 陈良佑等 (397)
应用高通量基因捕获技术筛查Joubert综合征新突变	李亚娟 孟繁杰 罗丽双等 (401)
不同孕周先天畸形患儿游离DNA的含量变化规律及相关影响因素分析.....	杜娟 王利民 朱金凤 (403)
NIPT高风险者羊水染色体核型及高通量测序全基因组拷贝变异数检测结果分析	罗小芳 黄柳萍 吴海燕等 (406)
基因芯片联合二代测序技术在产前耳聋基因筛查中的应用价值.....	杨延龙 谢明水 (409)
万宁地区家族性高胆固醇血症的发病率、临床表型及其基因型相关性研究.....	马少梅 何君 梁安珊 (412)
应用SNP芯片对一例颅脑畸形胎儿7q11.23微重复的产前诊断.....	李焕铮 唐少华 郑昭科等 (414)
缺氧缺血损伤新生大鼠海马组织线粒体DNA羟甲基化水平.....	彭华 王国新 林月钰等 (416)

细胞遗传学与染色体疾病

BACs-on-Beads检测联合染色体核型分析在1950例孕妇产前诊断中的应用	彭艳 豆媛媛 丁娟等 (420)
--	------------------

ISSN 1006-9534



国家卫生健康委员会主管

2019 年

第 27 卷 第 4 期

1736例男性不育患者染色体核型异常情况及细胞和分子遗传学分析·····	苏 维	魏晓珠	刘爱玲等 (423)
无创产前检测技术筛查染色体非整倍体疾病中的参考价值分析·····	杨延龙	谢明水	(426)
807例孕中期胎儿羊水细胞染色体核型分析 ·····	蔡 溢	刘 群	孙 智等 (429)
去整合素金属蛋白酶12在孕早期唐氏综合征中的筛查价值分析·····	林祖欢	邱建达	董维维 (431)
92例特纳综合征外周血染色体核型分析·····	刘贝贝	杜荷香	乔 杰等 (434)
复发性流产与染色体核型异常的关系及其干预措施分析·····		刘 霞	(435)
超声微小异常对孕中期胎儿染色体异常的诊断价值·····	李小亚	谢 洋	高 丽等 (438)
无创产前筛查对胎儿染色体非整倍体检出的临床价值·····	侯 翠	唐晓霞	张 平等 (441)
9p重复伴8p末端缺失胎儿的遗传学分析并文献复习·····	吴晓昀	严 芳	李 楠等 (443)
外周血染色体异常与女性复发性流产关系探讨·····	邢 超	杨军军	邵美娟等 (446)

孕期、围产期保健与优生

妊娠期妇女细小病毒B19感染与异常流产及胎儿畸形关系的研究 ·····	汪善华	潘昌会	黄陵川 (448)
双胎妊娠孕11~13+6w唐氏筛查血清标志物及miR-200C水平与分娩结局的关系探讨 ·····	韩 娜	方海艳	李 洁等 (452)
28 818例孕妇地中海贫血筛查与诊断分析 ·····	周晖登	唐文庭	(456)
广西德保地区2013年-2017年产前筛查和产前诊断应用分析 ·····	王月华	陈承美	韦孟帆等 (458)
秦皇岛地区育龄女性不孕症的流行病学调查·····		闫娅妮	(460)
早孕期超声软指标在产前诊断中的应用价值·····	施资坚	查庆兵	史珊珊等 (463)

新生儿保健与优生

气相色谱质谱联用技术在新生儿遗传代谢病筛查中的应用·····		岳小飞	(466)
不同程度窒息对足月新生儿髋关节发育异常的影响及与分型的相关性研究·····	陈亚丽	刁诗光	刘晓燕等 (470)
南通地区新生儿高苯丙氨酸血症研究结果分析·····	严庆庆	汪晓莺	徐爱萍等 (474)

出生缺陷与先天畸形

GATA4基因3' UTR区基因多态性与先天性动脉导管未闭相关性研究 ·····	郭薇霞	褚 焱	杨昭庆等 (477)
妊娠期糖尿病孕妇血糖控制情况及对胎儿畸形发生率的影响和相关性研究·····	王晓东	王 燕	李文婷 (480)
超声筛查胎儿颜面部畸形筛查中的应用效果及与超声软指标的相关性研究·····		王静静	(483)
西北部分地区54例高龄孕妇胎儿结构异常数据资料分析·····	冯淑娴	王东红	杏玲芝等 (486)
应用超声诊断早孕期胎儿中枢神经系统畸形的价值研究·····	舒 艳	蔡婷婷	查艺葆 (489)
超声检查在胎儿侧脑室扩张合并畸形中的诊断效果及与染色体异常相关性研究·····		刘晓莉	(491)

生殖保健与辅助生殖

蒲公英提取物预处理对卵巢储备功能降低IVF失败患者助孕结局的影响 ·····	戚永超	崔乐乐	兰永连等 (494)
血清AMH联合E2对冻融胚胎移植术后妊娠成功的预测价值分析 ·····	邵锐锋	何驰华	王 莹 (497)
40岁以上女性黄体期促排卵周期IVF助孕结局临床观察 ·····	兰永连	李 颖	梁 毓等 (501)
短时受精失败和低受精率周期的卵母细胞发育潜能对比观察及对妊娠率的影响研究			

(下转扉二)

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 27 Number 4 April 2019

CONTENTS IN BRIEF

The detection methods for the fragile X-related disorders CHENG Lu,et al. (391)

Expression of Il-17 level in serum of asthmatic children and analysis of 152G/A single nucleotide polymorphisms of il-17 A geneZHOU Chun-long,et al. (394)

Association between methyltetrahydrofolate reductase c677t gene polymorphism and idiopathic male infertility SHAO Li-jia,et al. (397)

Identification of novel mutations in a couple with Joubert syndrome’s fetal using high-throughput gene capture technology LI Ya-juan,et al. (401)

Changes of free DNA content and related influencing factors in children with congenital malformations in different gestational weeks DU Juan,et al. (403)

Analysis of amniotic fluid karyotype and High-throughput sequencing of whole genome copy variation detection results in high-risk NIPT patientsLUO Xiao-fang,et al. (406)

Application value of gene chip combined with second generation sequencing technology in prenatal deafness gene screening YANG Yan-long,et al. (409)

Hydroxymethylation level of Mitochondrial DNA in hippocampus of neonatal rats with hypoxic-ischemic brain injuryPENG Hua,et al. (416)

The application of BACs-on-Beads detection and chromosome analysis for the prenatal diagnosis of 1950 pregnant women PENG Yan,et al. (420)

Analysis the situation of chromosomal abnormality and cell and molecular genetics in 1736 male infertility patients SU Wei,et al. (423)

Chromosomal karyotype analysis of amniotic fluid cells in 807 fetuses at the second trimester of pregnancy CAI Yi,et al. (429)

Screening value analysis of integrin metalloproteinase 12 in Down’s syndrome in early pregnancyLIN Zu-huan,et al. (431)

Relationship between human parvovirus B19 infection and abnormal abortion and fetal malformation in pregnant women WANG Shan-hua,et al. (448)

Relationship between serum markers and miR-200C levels in 11 ~ 13th weeks of pregnancy on outcome of twin pregnancy HAN Na,et al. (452)

Analysis on screening and diagnosis of thalassemia in 28818 pregnant women ZHOU Hui-deng,et al. (456)

GC-MS in newborn screening for inborn errors of metabolism YUE Xiao-fei. (466)

Analysis the results of neonatal hyperphenylalanine in Nantong cityYAN Qing-qing,et al. (474)

Effect of Dandelion Extract T-1 on diminished ovarian reserve patients with IVF failures QI Yong-chao,et al. (494)

(上接扉一)

..... 陈妍 宋歌 梅艳芳 (504)

基础FSH/LH比值与高孕激素状态下促排卵结局相关性研究 赵雪含 杨菁 吴庚香 (507)

群体遗传

皮纹与气质类型的相关研究..... 花兆合 李晋 刘再群等 (510)

《中国优生与遗传杂志》编委会名单

名誉主编（顾问）：林佳楣 夏家辉 杜传书 孙念怙
主 编：李崇高
副 主 编：左 伋 张咸宁 梁志成 王树玉 谢小冬 李啸红
常务副主编：朱 平 李啸东（兼编辑部主任）
编 委：丁显平 王 和 王晓红 王树玉 左 伋 边旭明 冯杏琳 卢琰琇 朱 平 朱 军
孙 伟 孙念怙 伦玉兰 朱俊真 刘权章 刘俊涛 李 力 李 巍 李苏仁 李崇高
李啸东 何 江 余伍忠 郑晓瑛 苟文丽 张 帆 张咸宁 张雪红 周丽颖 郭长占
梅 建 梁志成 黄尚志 谢小冬 廖世秀
（编委按姓氏笔划为序）

本刊编辑部 2019.3.15

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4月25日

定价：15.00元