



中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

目次

专论

- 环状RNA与遗传性疾病相关性的研究进展..... 曾启昂 王 凯 孙国平 (641)
- FGF7亚家族在卵巢中的分布及卵泡发育过程中的作用 王赛璐 何金英 马玉珍 (644)
- 脆性X相关性疾病研究进展 侯 瑶 李常新 吴晓巍等 (647)

分子遗传学与生化遗传学

- MTHFR、PITX_2基因多态性与先天性心脏病的关系探讨 郭从从 韩 佳 冷振香 (651)
- 应用二代测序对成骨不全家系进行基因突变检测和产前诊断..... 李焕铮 唐少华 陈 冲等 (654)
- 胎龄联合出生体重影响遗传代谢病相关代谢物的研究..... 陈玉霞 吴秀霞 范倩倩等 (657)
- 广西南宁地区300对夫妻同型地中海贫血基因产前诊断结果分析 廖晗献 黄卫彤 李筱瑜 (659)
- 102例先天性甲状腺功能减低症甲状腺发育不良相关基因突变检测 李素丽 周 逵 李海飞 (662)
- 广东中山地区211例异常血红蛋白病例分析 唐海深 欧锦留 熊 怡等 (664)
- 一例瓜氨酸血症I型患儿的临床特点及ASS1基因突变分析 孙媛媛 陈翠娥 朱艳可等 (668)

细胞遗传学与染色体疾病

- 基因拷贝数变异检测在308例羊水细胞中的临床应用 戚桂杰 易建平 王 思等 (671)
- 高通量测序技术在介入性产前诊断中的应用..... 湃孜莱提·哈斯木 夏 燕 叶尔登切克克等 (674)
- 洛阳地区415例男性不育症患者染色体核型及Y染色体微缺失分析 曹 颖 王亚男 臧伟伟等 (676)
- 绒毛染色体核型分析在产前诊断及自然流产中的临床应用..... 曾秋伊 朱素优 (679)

ISSN 1006-9534



国家卫生健康委员会主管

2019 年

第 27 卷 第 6 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

- 环状RNA与遗传性疾病相关性的研究进展..... 曾启昂 王 凯 孙国平 (641)
- FGF7亚家族在卵巢中的分布及卵泡发育过程中的作用 王赛璐 何金英 马玉珍 (644)
- 脆性X相关性疾病研究进展 侯 瑶 李常新 吴晓巍等 (647)

分子遗传学与生化遗传学

- MTHFR、PITX_2基因多态性与先天性心脏病的关系探讨 郭从从 韩 佳 冷振香 (651)
- 应用二代测序对成骨不全家系进行基因突变检测和产前诊断..... 李焕铮 唐少华 陈 冲等 (654)
- 胎龄联合出生体重影响遗传代谢病相关代谢物的研究..... 陈玉霞 吴秀霞 范倩倩等 (657)
- 广西南宁地区300对夫妻同型地中海贫血基因产前诊断结果分析 廖晗献 黄卫彤 李筱瑜 (659)
- 102例先天性甲状腺功能减低症甲状腺发育不良相关基因突变检测 李素丽 周 逵 李海飞 (662)
- 广东中山地区211例异常血红蛋白病例分析 唐海深 欧锦留 熊 怡等 (664)
- 一例瓜氨酸血症I型患儿的临床特点及ASS1基因突变分析 孙媛媛 陈翠娥 朱艳可等 (668)

细胞遗传学与染色体疾病

- 基因拷贝数变异检测在308例羊水细胞中的临床应用 戚桂杰 易建平 王 思等 (671)
- 高通量测序技术在介入性产前诊断中的应用..... 湃孜莱提·哈斯木 夏 燕 叶尔登切克克等 (674)
- 洛阳地区415例男性不育症患者染色体核型及Y染色体微缺失分析 曹 颖 王亚男 臧伟伟等 (676)
- 绒毛染色体核型分析在产前诊断及自然流产中的临床应用..... 曾秋伊 朱素优 (679)

ISSN 1006-9534



国家卫生健康委员会主管

2019 年

第 27 卷 第 6 期

扬州地区993例妊娠中期羊水染色体核型结果及临床分析	张素华	徐月新	傅 丹	(682)
产前诊断中羊水染色体多态性的细胞与分子遗传学分析	罗小金	魏凤香	丛潇怡等	(685)
杭州市唐氏综合征发生率和流行病学特征分析	陈益明	卢 莎	张 闻等	(688)
宜宾地区4659例羊水细胞染色体核型分析	罗 立	余 燕	朱松林等	(692)
66例羊水染色体倒位胎儿的遗传咨询及预后分析	董 媛	李珊珊	张 泽等	(695)
女性原发性闭经与染色体异常关系探讨	陆玉莲	陈 英		(698)
18三体综合征产前诊断指征及相关高危因素分析	睦建忠	黄淑瑜	欧水英	(700)
海南地区inv(9)伴多次流产的2家系研究	陈运春	许玉妮	曹晓强等	(702)
13号环状染色体合并长臂部分缺失嵌合核型1例的细胞遗传学分析	武坚锐	孙夏瑜	卢洪涌等	(704)
颈部透明层增厚胎儿染色体异常及预后分析	黄杏玲	王远流	刘百灵等	(706)
孕期、围产期保健与优生				
基因芯片(CMA)联合核型分析在宁波地区高危孕妇产前诊断中的应用	潘 云	张莉超	高基民	(709)
新疆哈萨克族和维吾尔族早发型子痫前期孕妇发病特点及其高危因素			邵 芳	(711)
不同妊娠期血清维生素A和维生素E水平及相关性分析	王细先	吴跃芹	王 娜等	(714)
妊娠期亚临床甲状腺功能减退干预对妊娠结局的影响分析			卢乾丽	(717)
新生儿保健与优生				
怀化市110 712例新生儿Citrin蛋白缺乏症筛查结果分析	沈玉燕	黎 剑	赵 敏	(719)
游离肉碱初筛阳性新生儿及其母亲的复查结果分析	刘 伟	马志军	万智慧等	(721)
早产儿低体重儿干滤纸血片苯丙氨酸水平的检测及分析	岳小飞	刘 伟	简永健等	(723)
豫北地区新生儿肢体畸形流行病学调查	黎丹东	王 浩	马珍珍等	(725)
新疆喀什地区2010—2017年新生儿疾病筛查结果分析	杨 蛟	苏雅洁	刘永巧等	(728)
余姚地区近十年新生儿听力筛查结果分析			张晓颖	(731)
青岛地区29万例新生儿苯丙酮尿症筛查结果及患者PAH基因突变研究分析	张延娜	梁思颖	陆薇冰等	(733)
出生缺陷与先天畸形				
余姚市2017年婴儿出生缺陷监测调查	姜文涛	褚亚苏		(736)
湖南地区围产儿先天性心脏病疾病负担研究	谢冬华	刘智显		(737)
昌江黎族自治县先天性心脏病流行病学特征分析	周 群	叶迎民		(741)
三维超声自由解剖成像技术早期诊断胎儿唇腭裂	余玲娜	陈荔艳	张伯森等	(743)
超声顺序法追踪早孕期胎儿肢体畸形的临床应用	易 萌	王少特	杨 军等	(746)
广西地区425例侧脑室增宽胎儿遗传学因素分析	周晖登	曾尚娟	唐文庭	(749)
颈项透明层厚度检测联合孕中期的四维彩超检测在胎儿畸形诊断中的参考价值分析	王红军	夏泽英	钱土丽等	(752)
生殖保健与辅助生殖				
重组人促黄体生成素对排卵障碍性不孕患者IVF治疗结局的影响	李柯瑾	陈瑞红		(755)
IVF-ET中不同促排卵方案的临床研究	徐潇雨	王树玉	张巧利等	(758)

(下转扉二)

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 27 Number 6 June 2019

CONTENTS IN BRIEF

The review of the relationship of Circular RNA and hereditary diseases	ZENG Qi-ang,et al. (641)
Fragile X associated disorders	HOU Yao,et al. (647)
Relationship between MTHFR, PITX_2 gene polymorphism and congenital heart disease	GUO Cong-cong,et al. (651)
Molecular and prenatal diagnosis of a family with Osteogenesis imperfect by next generation sequencing	LI Huan-zheng,et al. (654)
Effects of gestational age and birth weight on metabolites associated with genetic metabolic diseases	CHEN Yu-xia,et al. (657)
Mutation detection of thyroid dysgenesis related genes in 102 Chinese patients with congenital hypothyroidism	LI Su-li,et al. (662)
Application of copy number variation analysis in the genetic analysis of 308 cases from amniotic fluid	QI Gui-jie,et al. (671)
The application of high throughput sequencing inInterventional prenatal diagnosis	Paizilaiti Hasimu,et al. (674)
Clinical application of chorionic chromosome karyotype analysis in prenatal diagnosis and spontaneous abortion	ZENG Qiu-yi,et al. (679)
Cytogenetic analysis of chromosomal polymorphism at prenatal diagnosis	LUO Xiao-jin,et al. (685)
The genetic counseling and prognostic analysis on 66 cases of chromosomal inversion fetuses	DONG Yuan,et al. (695)
Explore the clinical features and the risk factors of pregnant women in early-onset preeclampsia between Kazak and Uigur	SHAO Fang. (711)
Analysis of serum vitamin A and vitamin E levels and correlations in different gestational periods	WANG Xi-xian,et al. (714)
Screening results of neonatal Citrin deficiency from 110 712 cases in Huaihua	SHEN Yu-yan,et al. (719)
Analysis of reexamination results of mothers and neonates with positive free carnitine screening	LIU Wei,et al. (721)
Clinical application of ultrasound sequence method in tracking fetal limb deformities in early pregnancy	YI Meng,et al. (746)
Effects of recombinant human luteinizing hormone on outcome of IVF treatment in patients with dysfunctional ovulatory sterility	LI Ke-jin,et al. (755)
Comparison of clinical outcomes of IVF-ET before and after DHEA supplementation in patients of poor ovarian response with different ages	ZHANG Ai,et al. (763)

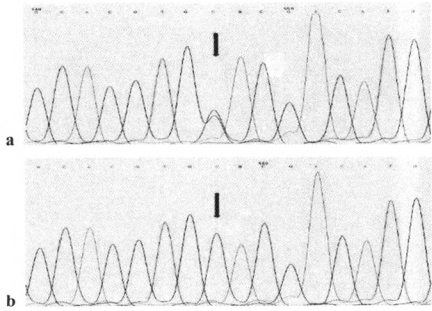
(上接扉一)

苍附导痰汤加减方对痰湿型多囊卵巢综合征患者性激素水平及排卵率的影响.....	陈春悦 王晨晔 万凌屹等 (761)
不同年龄卵巢低反应患者DHEA补充前、后的IVF-ET临床结局比较.....	张 爱 杨宾烈 原杰彦等 (763)
IVF-ET术后产前诊断发现双胎之一畸形行减胎术探讨	周玉华 彭业彪 叶彩霞等 (767)

封四图版说明:

唐海深, 等. 广东中山地区 211 例异常血红蛋白病例分析

(正文见第 664 页)



图a为Hb Q-Thailand杂合子测序结果, 箭头处为HBA1: c. 223G>C; 图b为Hb Q-Thailand合并 α^0 -地贫测序结果, 箭头处为HBA1: c. 223G>C

图1 $\alpha 1$ -珠蛋白基因测序结果图

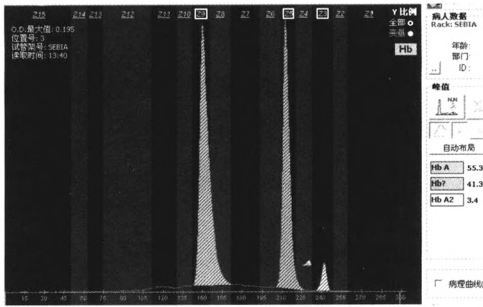


图2 HbS合并Hb Zeng-Cheng病例的血红蛋白电泳图

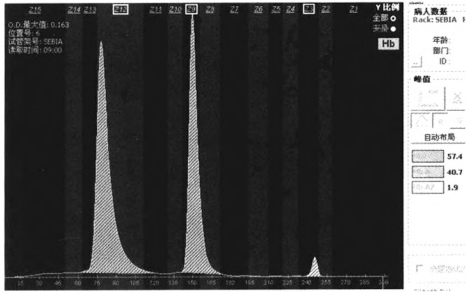


图4 Hb J-Baltimore合并 α^0 -地贫病例的血红蛋白电泳图

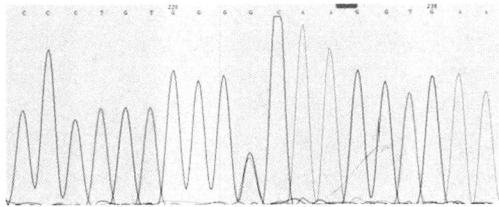


图5 Hb J-Baltimore合并 α^0 -地贫病例的 β -珠蛋白基因测序结果图, 双峰处为HBB: c. 50G>A

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6月25日

定价: 15.00元