



I QK1932774

CN11-3743/R

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

发展中的我国基础优生学..... 张咸宁 (769)

分子遗传学与生化遗传学

河源地区汉族女性MTHFR基因多态性调查及其与血清HCY水平相关性的研究 熊爱群 付敏 徐州栋等 (774)

血清Free-β-HCG、PAPP-A、uE₃联合NT在孕早期胎儿染色体异常筛查中的价值分析..... 王蓉蓉 (777)

妊娠期高血压孕妇血清中ACE水平及ACE基因16内含子I/D多态性分析 钟伟传 文艳 张刘兵等 (780)

钠离子转运基因多态性及血清Na⁺水平与朝鲜族女性原发性高血压相关性研究 李承威 韩彦龙 徐晓焱等 (783)

单核苷酸多态性微阵列检测技术在介入性产前诊断中的应用..... 叶尔登切切克 湃孜莱提·哈斯木 (788)

胎儿超声软指标异常的染色体微阵列分析..... 宓娴贤 张甦 沈学萍 (790)

SLC2A9基因rs2241480位点T/C多态性与深圳地区高尿酸血症之间相关性..... 高艳华 伍人康 高柳冰 (792)

NF-κB p65蛋白在皮肤鳞状细胞癌中的表达及临床意义 王解 蔺萍 王润和 (795)

一个枫糖尿病新发突变家系的遗传学分析及产前诊断应用..... 罗彩群 吴晓霞 袁晖等 (798)

高通量测序全基因组拷贝数变异检测联合染色体核型分析在产前诊断中的应用..... 黄柳萍 吴海燕 罗小芳等 (802)

细胞遗传学与染色体疾病

高通量基因组测序在双胎儿染色体非整倍体疾病产前筛查中的应用..... 解萍 高燕 (805)

国家卫生健康委员会主管

ISSN 1006-9534



9 771006 953058

2019 年

第27卷 第7期



I QK1932774

CN11-3743/R

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

发展中的我国基础优生学..... 张咸宁 (769)

分子遗传学与生化遗传学

河源地区汉族女性MTHFR基因多态性调查及其与血清HCY水平相关性的研究 熊爱群 付敏 徐州栋等 (774)

血清Free-β-HCG、PAPP-A、uE₃联合NT在孕早期胎儿染色体异常筛查中的价值分析..... 王蓉蓉 (777)

妊娠期高血压孕妇血清中ACE水平及ACE基因16内含子I/D多态性分析 钟伟传 文艳 张刘兵等 (780)

钠离子转运基因多态性及血清Na⁺水平与朝鲜族女性原发性高血压相关性研究 李承威 韩彦龙 徐晓焱等 (783)

单核苷酸多态性微阵列检测技术在介入性产前诊断中的应用..... 叶尔登切切克 湃孜莱提·哈斯木 (788)

胎儿超声软指标异常的染色体微阵列分析..... 宓娴贤 张甦 沈学萍 (790)

SLC2A9基因rs2241480位点T/C多态性与深圳地区高尿酸血症之间相关性..... 高艳华 伍人康 高柳冰 (792)

NF-κB p65蛋白在皮肤鳞状细胞癌中的表达及临床意义 王解 蔺萍 王润和 (795)

一个枫糖尿病新发突变家系的遗传学分析及产前诊断应用..... 罗彩群 吴晓霞 袁晖等 (798)

高通量测序全基因组拷贝数变异检测联合染色体核型分析在产前诊断中的应用..... 黄柳萍 吴海燕 罗小芳等 (802)

细胞遗传学与染色体疾病

高通量基因组测序在双胎儿染色体非整倍体疾病产前筛查中的应用..... 解萍 高燕 (805)

国家卫生健康委员会主管

ISSN 1006-9534



9 771006 953058

2019 年

第27卷 第7期

1438例高危孕妇羊水染色体产前诊断结果分析·····	武坚锐 孙夏瑜 卢洪涌等 (808)
无创产前筛查检测胎儿染色体缺失或重复的应用价值分析·····	刘学军 刘 慈 马 良等 (811)
先天畸形患儿染色体异常、分布情况及孕产妇高危因素分析·····	郑玉梅 (814)
1258例孕妇孕中期羊水细胞染色体核型分析·····	聂 茹 (818)
孕妇血浆中游离胎儿RNA对诊断21-三体综合征胎儿的价值·····	王 珍 李 静 (821)
胎儿颈项透明层增厚与染色体异常的研究·····	刘百灵 王远流 严提珍等 (824)
海南地区3353例遗传咨询者细胞遗传学分析·····	陈运春 王祥丰 许玉妮等 (827)

孕期、围产期保健与优生

子痫前期胎盘组织中Endoglin、PAI-1、Flt-1蛋白的表达及临床意义探讨·····	肖 欢 梅军华 张志安等 (830)
高龄孕妇外周血胎儿游离DNA产前筛查胎儿常见非整倍体的临床应用研究·····	罗 印 辛 星 卿 莹等 (834)
遵义市6903例无创产前检测 (NIPT) 分指征统计及阳性验证分析·····	莫 俊 任峻青 杨立黔等 (837)

新生儿保健与优生

近红外光谱技术在新生儿坏死性小肠结肠炎肠道血氧饱和度测定中的研究·····	毛建雄 肖 东 张 翅等 (841)
新生儿头颅血肿合并颅内损伤MRI结果分析·····	李海静 高萍萍 蒋叶均 (844)
应用串联质谱技术进行河南省新生儿甲基丙二酸血症的筛查结果分析·····	王丽雯 倪 敏 贾晨路等 (846)

出生缺陷与先天畸形

产前筛查及无创基因测序技术在胎儿出生缺陷中的诊断效果及对妊娠结局的影响研究 ·····	王新玲 尹 璐 段 雅 (849)
2018年度三亚地区出生缺陷及其母亲相关因素分析·····	龙雪娇 陈求珠 麦雄燕等 (853)
垂体柄阻断综合征72例的MRI特征及临床表现·····	吴伯栋 郭 俊 程晓光 (855)
上海地区22 089例新生儿先天性心脏病筛查与随访结果分析·····	杨 旻 汪吉梅 (857)
叶酸代谢酶基因多态性在新生儿出生缺陷中的应用效果及干预对策研究·····	周 腊 梁 琴 (861)
胎儿颜面畸形超声检测的应用价值及其与染色体异常的相关性分析·····	叶永明 魏奇龙 罗丽芳 (864)
彩超检查UAPI、MCAPI指数在双胎妊娠胎儿发育畸形诊断中的作用及其对新生儿结局 的预测价值研究·····	秦 薇 秦 莉 吴 玮 (867)
早期超声检测胎儿颈项透明层厚度在胎儿心脏畸形及染色体异常诊断中的应用及相关性 ·····	王桂氏 刘晓英 张 辉 (870)
产前超声诊断胎儿肺动脉缺如2例并文献复习·····	戴振强 姜立群 耿 斌等 (873)
孕产妇进行早期围产保健对其妊娠结局的影响·····	刘海燕 (875)

生殖保健与辅助生殖

蜕膜组织中Ang-1、Ang-2及VEGF的表达与体外受精胚胎移植术后稽留流产的关系 ·····	郭 睿 张 凡 张苗苗 (876)
胰岛素样生长因子结合蛋白-3与促排卵结局的相关研究·····	刘小惠 吴小华 (879)
胚胎动态分裂模式: 胚胎质量评估和移植胚胎选择的重要指标·····	王世凯 谭卫红 毛献宝等 (883)
经皮穴位电刺激对IVF中POI患者卵巢功能影响的临床观察·····	帅振虹 李雪梅 李天凤等 (888)

(下转扉二)

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 27 Number 7 July 2019

CONTENTS IN BRIEF

- Relationship of homocysteine with gene polymorphisms of MTHFR among Han women in Heyuan area
..... XIONG Ai-qun, et al. (774)
- Value of serum Free- β -HCG, PAPP-A and uE3 combined with NT in screening of fetal chromosomal abnormalities in
early pregnancy WANG Rong-rong (777)
- Analysis the level of serum ACE and the polymorphism of ACE gene 16 intron I/D in hypertensive pregnant women
during pregnancy ZHONG Wei-chuan, et al. (780)
- Relationship between sodium ion transporter gene polymorphism, Na⁺ and primary hypertension in Korean women
..... LI Cheng-wei, et al. (783)
- Chromosomal microarray analysis of abnormal fetal ultrasonographic soft markers MI Xian-xian, et al. (790)
- Application of the high-throughput genome sequencing in prenatal screening for aneuploidy in twin pregnancy
..... JIE Ping, et al. (805)
- Clinical validation of a noninvasive prenatal test for fetal subchromosomal abnormalities LIU Xue-jun, et al. (811)
- Expressions and clinical significance of Endoglin, PAI-1 and Flt-1 proteins in placenta of preeclampsia
..... XIAO Huan, et al. (830)
- Sub-indicators statistical and positive analysis of 6903 NIPT in Zunyi City MO Jun, et al. (837)
- Near-Infrared spectroscopy in the measurement of intestinal blood oxygen saturation in neonatal necrotizing enterocolitis
..... MAO Jian-xiong, et al. (841)
- Prenatal screening and noninvasive gene sequencing in the diagnosis of fetal birth defects and its impact on pregnancy outcome
..... WANG Xin-ling, et al. (849)
- Analysis of congenital heart disease screening and follow-up results of 22 089 neonates in Shanghai YANG Min, et al. (857)
- The relationship between the expression of Ang-1, Ang-2 and VEGF in decidua and missed abortion after in vitro fertilization
and embryo transfer GUO Rui, et al. (876)
- Correlations of IGFBP-3 on controlled ovarian hyperstimulation outcomes LIU Xiao-hui, et al. (879)
- Embryo dynamic cleavage patterns: an important indicator for embryo quality assessment and embryo transfer selection
..... WANG Shi-kai, et al. (883)

(上接扉一)

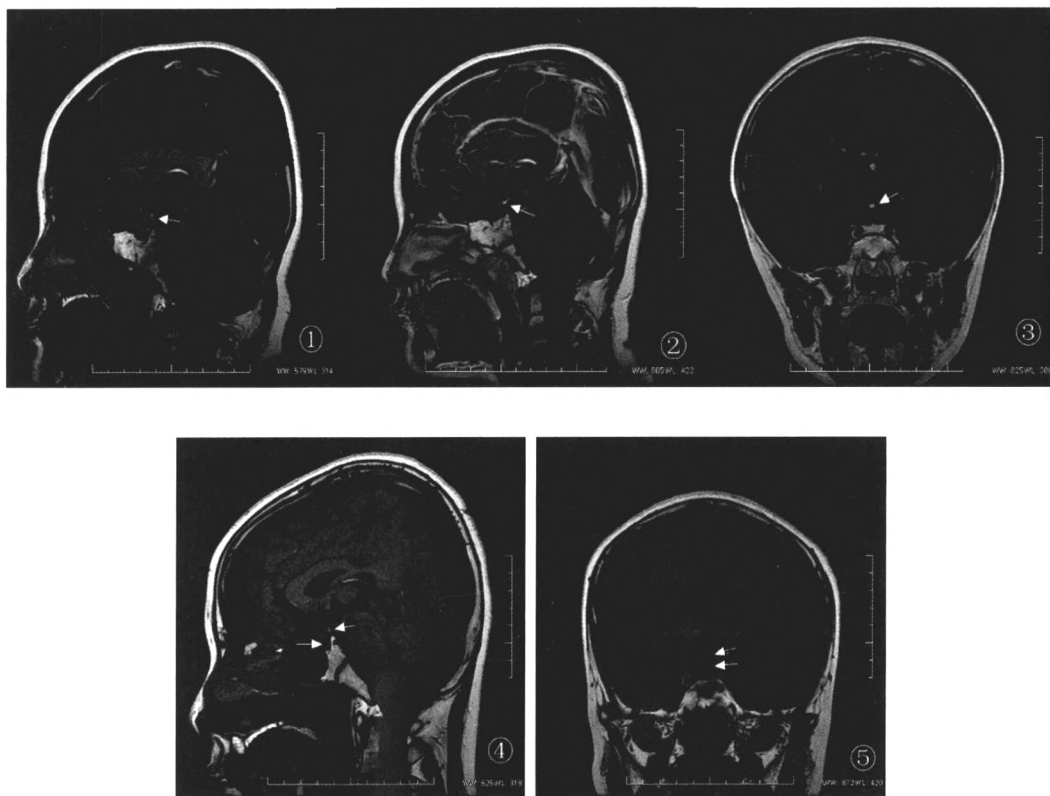
综述与资料

- 黄体期促排卵对卵巢低反应女性IVF/ICSI结局的影响 刘一昱 王树玉 (891)
- 提高生殖医学研究生临床技能的探讨 雷玲玲 王树玉 (894)
- 常见几种遗传病的研究进展及文献回顾 王婉 杨俊宝 宋桂芹等 (896)

封四图版说明:

吴伯栋, 等. 垂体柄阻断综合征 72 例的 MRI 特征及临床表现

(正文见第 855 页)



图①~③同一病例, 男, 15岁, 矢状位及冠状位T1WI平扫及矢状位T1WI增强图像, 示垂体柄缺如, 垂体后叶正常高信号消失, 异位于第三脑室漏斗部的正中隆起, 垂体前叶发育不良。

图④⑤同一病例, 男, 11岁, 矢状位及冠状位T1WI平扫图像, 示垂体柄显著变细, 呈细线状, 垂体后叶正常高信号消失, 异位于第三脑室漏斗隐窝部的正中隆起, 垂体前叶发育不良, 上缘向下凹陷。

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7月25日

定价: 15.00元