



中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

热烈庆祝中华人民共和国成立70周年

目次

“新中国成立70周年巡礼”之“优生与遗传专栏”

出生缺陷的防治及研究进展..... 王树玉 (897)

分子遗传学与生化遗传学

SP-D基因rs721917位点T/C多态性与深圳地区儿童过敏性鼻炎遗传易感性分析..... 刘国栋 周尧芳 文艳等 (901)

怀来地区汉族育龄女性MTHFR与MTRR基因多态性分布研究..... 付效霞 詹书情 付敏等 (904)

GJB2基因多态性病例分析及文献回顾..... 张宁 孙艳美 张萍萍等 (908)

广东省惠州地区620例地中海贫血基因检测分析..... 余小燕 朱晓洁 许芳仪等 (910)

青岛地区一例单纯性高甲硫氨酸血症MAT1A基因突变分析..... 王洪芹 谢春霞 (912)

GJB2基因显性突变致聋家系的基因检测与临床表型分析..... 罗艳 唐少华 项延包 (914)

微小miR-330-5p基因在先天性胆道闭锁中的研究初探..... 陈子民 孙俊 高家辉等 (917)

细胞遗传学与染色体疾病

低深度染色体拷贝数变异检测结合细胞学检测在产前诊断中的应用探讨..... 赵少翠 孙淑湘 孙铁兰等 (921)

荧光原位杂交技术在高龄孕妇产前检查中的应用效果及细胞遗传学研究..... 李华丽 米阳 李静 (925)

多重连接探针扩增技术联合染色体核型分析在产前诊断中的应用..... 梁毅 覃运荣 卢英红等 (929)

妊娠中期产前诊断中胎儿性染色体嵌合体的发生率及其妊娠结局分析..... 徐颖娴 侯成文 陈荣开等 (932)

国家卫生健康委员会主管

ISSN 1006-9534



2019 年

第 27 卷 第 8 期

万方数据



中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

热烈庆祝中华人民共和国成立70周年

目次

“新中国成立70周年巡礼”之“优生与遗传专栏”

出生缺陷的防治及研究进展..... 王树玉 (897)

分子遗传学与生化遗传学

SP-D基因rs721917位点T/C多态性与深圳地区儿童过敏性鼻炎遗传易感性分析..... 刘国栋 周尧芳 文艳等 (901)

怀来地区汉族育龄女性MTHFR与MTRR基因多态性分布研究..... 付效霞 詹书情 付敏等 (904)

GJB2基因多态性病例分析及文献回顾..... 张宁 孙艳美 张萍萍等 (908)

广东省惠州地区620例地中海贫血基因检测分析..... 余小燕 朱晓洁 许芳仪等 (910)

青岛地区一例单纯性高甲硫氨酸血症MAT1A基因突变分析..... 王洪芹 谢春霞 (912)

GJB2基因显性突变致聋家系的基因检测与临床表型分析..... 罗艳 唐少华 项延包 (914)

微小miR-330-5p基因在先天性胆道闭锁中的研究初探..... 陈子民 孙俊 高家辉等 (917)

细胞遗传学与染色体疾病

低深度染色体拷贝数变异检测结合细胞学检测在产前诊断中的应用探讨..... 赵少翠 孙淑湘 孙铁兰等 (921)

荧光原位杂交技术在高龄孕妇产前检查中的应用效果及细胞遗传学研究..... 李华丽 米阳 李静 (925)

多重连接探针扩增技术联合染色体核型分析在产前诊断中的应用..... 梁毅 覃运荣 卢英红等 (929)

妊娠中期产前诊断中胎儿性染色体嵌合体的发生率及其妊娠结局分析..... 徐颖娴 侯成文 陈荣开等 (932)

国家卫生健康委员会主管

ISSN 1006-9534



2019 年

第27卷 第8期

万方数据

山西地区生精障碍患者染色体核型及Y染色体微缺失分析	杨 红	王振强	郑艳莉等	(934)
宜宾地区遗传咨询患儿细胞遗传学分析.....	罗 立	余 燕	刘 翔等	(937)
高通量测序技术在妊娠早期流产物染色体畸变检测中的应用.....			李秀兰	(939)
羊水细胞染色体多态和结构异常的遗传学分析.....	李 茜	胡苏玮	徐贵江等	(941)
唐氏综合征产前筛查与产前诊断及实验室质量控制.....	冯杏琳	申 华	葛 瑶等	(944)
唐氏综合征中孕期血清学筛查中MOM值稳定性的探讨	于 璐	吕 巍		(946)
无精子症及严重少精子症患者染色体核型和Y染色体微缺失分析	王雪涛	王立胜	郝小燕等	(949)
9310例妊娠期细胞染色体核型结果回顾分析.....	赵少翠	孙淑湘	凌颖聪等	(950)
孕期、围产期保健与优生				
血清生殖激素、Sp17Ab、AcrAb在不孕症女性患者中的临床检测价值	朱慧芳	杨 菁		(954)
洛阳地区不明原因复发性流产女性MTHFR基因C677T位点多态性分析.....		吴 喆		(956)
新生儿保健与优生				
血红素加氧酶1基因多态性与新生儿高胆红素血症的相关性研究	余红辉	尹佃枝	吴蓓蓉等	(958)
2016年~2018年龙华区新生儿PKU及CH筛查结果分析	钟伟传	文 艳	张刘兵等	(961)
串联质谱技术在新生儿遗传代谢病筛查中的应用.....			刘祥举	(964)
2010年~2018年江阴地区新生儿疾病筛查情况分析.....	张 频	潘春燕	吴颖洁	(966)
清远地区2016年~2018年新生儿PKU筛查结果分析.....	欧阳慧	胡新年	龙 辉等	(969)
出生缺陷与先天畸形				
先天畸形患儿游离DNA含量与孕妇产前筛查指标AFP, Free-HCG β 相关性分析 ...	马华兰	黄 俊	郭仲莉等	(971)
胎儿畸形超声检查的声像图特征、临床价值及其诊断局限性分析.....	张 琰	孙处然	张会如	(974)
产前超声检查胎儿心脏异常表现与染色体异常的相关性.....	张 婵	陈书文	白新华等	(978)
TORCH感染与不良妊娠及胎儿畸形关系的分析	黄陵川	汪善华		(981)
58例胎儿室间隔缺损的产前诊断分析.....	师园园	刘学军	刘 慈等	(984)
绍兴地区157例非综合征聋儿童常见耳聋基因突变检测结果分析	余 红	杨晶群	吴长划	(986)
生殖保健与辅助生殖				
血管内皮生长因子在不明原因不孕患者胚胎种植中的作用研究.....	梁 毓	兰永连	李 颖等	(988)
未成熟卵体外培养发育潜能探究.....	滕兆刚	霍 宁	岳 康	(991)
MTHFR基因多态性对宝安地区女性卵巢早衰的影响及其治疗	孟伟伟	高 婧	陈俊玲	(994)
不同内膜准备方法对卵裂期胚胎解冻移植妊娠结局的影响.....	秦 妍	史鸿志	张 楠等	(997)
激光辅助孵化对玻璃化冷冻的卵裂期胚胎妊娠结局的影响.....	史鸿志	秦 妍	张 楠等	(1000)
克罗米芬抵抗的PCOS不孕患者的IVF治疗疗效分析	陈惠娟	夏舟岚	陆月红等	(1002)
多原核受精是否影响低获卵数患者新鲜周期IVF的妊娠结局	李宝山	程东凯	于洪君	(1005)
云南地区7046例男性精液质量和年龄关系的探讨.....	王 港	张尊月	王华伟等	(1007)
GnRH-a超长过渡方案对子宫内异位症IVF-ET后性激素、妊娠率及不良妊娠结局的影响	江 璐	张 莉	程建云	(1010)
儿童保健与遗传性疾病				
昌江黎族自治县儿童先天性腹股沟斜疝发病率及治疗结果分析.....	钟广青	叶迎民	吴丰信等	(1013)

(下转扉二)

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 27 Number 8 August 2019

CONTENTS IN BRIEF

Analysis on T/C polymorphism of SP-D gene rs721917 and genetic susceptibility of allergic rhinitis in children in Shenzhen
..... LIU Guo-dong, et al. (901)

Study on the genetic polymorphism of the Han nationality in huailai county FU Xiao-xia, et al. (904)

Clinical research of one family with genetic polymorphism and literature review ZHANG Ning, et al. (908)

Analysis of 620 thalassemia gene detection in Huizhou, Guangdong province YU Xiao-yan, et al. (910)

Application of low - depth cnv detection combined with cytology in prenatal diagnosis..... ZHAO Shao-cui, et al. (921)

Application of multiplex ligation probe amplification technique combined with chromosome karyotype analysis
in prenatal diagnosis LIANG Yi, et al. (929)

Incidence and pregnancy outcome of fetal sex chromosome chimerism in prenatal diagnosis during the second
trimester of pregnancy XU Ying-xian, et al. (932)

The clinical detective value of the serum reproductive hormones, Sp17Ab, AcrAb in the females with infertility
..... ZHU Hui-fang, et al. (954)

Association of Heme oxygenase-1 gene polymorphisms with neonatal hyperbilirubinemia YU Hong-hui, et al. (958)

Correlation between free DNA content in children with congenital malformation and prenatal screening index AFP,
Free-HCGβ in pregnant women MA Hua-lan, et al. (971)

Sonographic features, clinical value and diagnostic limitations of fetal malformation ZHANG Yan, et al. (974)

To explore the developmental potential of immature human oocytes matured in vitro TENG Zhao-gang, et al. (991)

Effect of MTHFR gene polymorphism on premature ovarian failure in women in baoan and its treatment
..... MENG Wei-wei, et al. (994)

Effects of three different endometrial preparation methods on pregnancy outcome after thawing of frozen-thawed embryos
..... QIN Yan, et al. (997)

Effect of laser-assisted incubation on pregnancy outcome of vitrectomy in cleavage stage embryos
..... SHI Hong-zhi, et al. (1000)

Research progress on the relationship between Sperm protein P34H expression and sperm quality in men
..... PAN Cheng-cheng, et al. (1020)

(上接扉一)

综述与资料

控制性超促排卵过程中相关因子与卵母细胞质量关系的研究进展..... 刘小惠 吴小华 (1015)

精子表面蛋白P34H与男性精子质量关系的研究进展 潘程程 李 静 梁 琦等 (1020)

基于案例的医学遗传学“课程思政”设计与实践..... 杨 玲 刘 雯 左 伋 (1023)

《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
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 卢琬琇 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 2019.5.15

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 y
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8月25日

定价：15.00元