



QK1944069

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”

环境优生学的发展与展望.....	张敬旭	(1025)
分子遗传学与生化遗传学		
子宫内异位症患者血清中VEGF表达及其rs699947 C/A基因多态性分析.....	刘国栋 周尧芳 钟伟传等	(1028)
厦门地区冠心病患者CYP2C19基因多态性分布情况及临床意义.....	马芳芳 谢华斌	(1031)
高通量测序染色体拷贝数变异检测在359例羊膜腔穿刺产前诊断中的临床研究	史淑琼 陈淑芬 钟进等	(1034)
一个遗传性痉挛性截瘫家系的全外显子测序分析及产前诊断.....	丁杨 向菁菁 刘敏娟等	(1036)
一个近亲结婚导致的遗传性凝血因子V缺陷症家系表型与基因突变分析	孔容霞 林苗苗 谢耀盛等	(1039)
细胞遗传学与染色体疾病		
全基因组测序在稽留流产绒毛细胞染色体检查中的应用.....	安月娥 郑梅玲 张纷纷	(1042)
无创基因检测技术在胎儿染色体非整倍体产前筛查中的应用价值.....	王甫娟 徐海燕 刘伶俐	(1044)
MLPA技术在快速产前诊断染色体非整倍体异常的应用	徐玉婵 韦小妮 罗世强等	(1047)
168例高龄孕中期高风险胎儿发育畸形患者的羊水细胞染色体核型检测分析	曹文红	(1050)
超声NT指标与母体血清学筛查在胎儿21-三体综合征产前诊断中的价值	胡成子 杨若云 李敏文	(1054)
8629例羊水染色体非整倍体异常核型和产前诊断指征分析.....	李亚星 徐玉婵 韦小妮等	(1057)

国家卫生健康委员会主管

ISSN 1006-9534



9 771006 953058

2019 年

第 27 卷 第 9 期



QK1944069

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”

环境优生学的发展与展望.....	张敬旭	(1025)
分子遗传学与生化遗传学		
子宫内异位症患者血清中VEGF表达及其rs699947 C/A基因多态性分析.....	刘国栋 周尧芳 钟伟传等	(1028)
厦门地区冠心病患者CYP2C19基因多态性分布情况及临床意义.....	马芳芳 谢华斌	(1031)
高通量测序染色体拷贝数变异检测在359例羊膜腔穿刺产前诊断中的临床研究	史淑琼 陈淑芬 钟进等	(1034)
一个遗传性痉挛性截瘫家系的全外显子测序分析及产前诊断.....	丁杨 向菁菁 刘敏娟等	(1036)
一个近亲结婚导致的遗传性凝血因子V缺陷症家系表型与基因突变分析	孔容霞 林苗苗 谢耀盛等	(1039)
细胞遗传学与染色体疾病		
全基因组测序在稽留流产绒毛细胞染色体检查中的应用.....	安月娥 郑梅玲 张纷纷	(1042)
无创基因检测技术在胎儿染色体非整倍体产前筛查中的应用价值.....	王甫娟 徐海燕 刘伶俐	(1044)
MLPA技术在快速产前诊断染色体非整倍体异常的应用	徐玉婵 韦小妮 罗世强等	(1047)
168例高龄孕中期高风险胎儿发育畸形患者的羊水细胞染色体核型检测分析	曹文红	(1050)
超声NT指标与母体血清学筛查在胎儿21-三体综合征产前诊断中的价值	胡成子 杨若云 李敏文	(1054)
8629例羊水染色体非整倍体异常核型和产前诊断指征分析.....	李亚星 徐玉婵 韦小妮等	(1057)

国家卫生健康委员会主管

ISSN 1006-9534



9 771006 953058

2019 年

第 27 卷 第 9 期

孕妇血清PAPP-A、AFP、free β-HCG检测在爱德华氏综合征筛查中的应用价值研究

.....	林 铿 欧阳碧微 陈武玲	(1060)
孕中期胎儿超声软指标与血清学筛查在产前诊断21-三体综合征中的临床价值	陈丽军 孟 倩	(1063)
三亚地区孕妇唐氏综合征发病率及产前筛查与诊断认知调查分析.....	龙雪娇 杨瑰艳 卢日珠等	(1066)
男性不育症与染色体异常和Y染色体微缺失的临床分析	吴 琼 胡 琳 韩 东等	(1068)
不良孕产史与染色体异常之间的关系.....	杨文霞 覃 磊 高瑞宏等	(1070)
临沂地区671例智力障碍儿童染色体核型分析	吴兴富 李 琳	(1072)
383例稽留流产胚胎绒毛的高通量测序分析	赵少翠 孙淑湘 曾钦龙等	(1074)
妊娠中、晚期胎儿超声异常与染色体异常关系及其妊娠结局研究.....	陈志美 杜 珍 王定珺	(1076)
高通量测序技术在儿童生长发育异常中的应用探讨.....	张玲华 陈志华 吴佳凯等	(1079)
福州地区1544例遗传咨询者的染色体核型回顾性分析.....	毛雅珍 黄秀琼	(1082)

孕期、围产期保健与优生

细胞因子IL-6及TNF-α在妊娠期高血压风险预测价值中的研究	邓飞涛 舒 心 朱剑文等	(1085)
不同剂量叶酸治疗产后抑郁症与MTHFR基因多态性相关性研究	朱玲玲 曹春裕 朱天峰等	(1088)
5654例女性高危型人乳头瘤病毒感染情况分析.....	刘小花 张 璐 陈宇宁等	(1090)
彩色多普勒超声在胎盘植入和胎盘粘连诊断中的价值分析.....	李四清 李忠超	(1093)
西安地区8565例孕妇全血微量元素检测结果分析.....	赵海卫 赵小军 董阳超等	(1094)
妊娠期糖尿病的血糖控制及妊娠结局的影响.....	张玉洲	(1097)
妊娠期糖尿病孕妇血清中25-羟维生素D ₃ 缺乏现状及影响因素分析	庄丽颖 钟伟传 沈素晶等	(1098)
母体血清NT-proBNP水平与子痫前期孕妇和胎儿心脏血流动力学的相关性	薛筱蕾 蒋惠玲 雷 帝等	(1101)
五年13 356例产前筛查情况汇总	张 绮	(1105)

新生儿保健与优生

2016~2018年新疆地区新生儿遗传代谢疾病筛查情况分析.....	靳慧亚 刘志娟 哈斯提牙尔·杰恩斯	(1106)
2010~2017年海淀区新生儿疾病筛查可疑病例复查情况分析	高素红 周 钰 袁全莲等	(1109)
Citrin缺陷所致婴儿肝内胆汁淤积症6例临床和基因分析	杨 楠 宫丽霏 赵金琦等	(1112)

出生缺陷与先天畸形

胎儿先心病超声筛查策略北京地区实施效果分析.....	张 璐 徐宏燕 张 雯等	(1116)
2011~2017年余姚地区围产儿唇腭裂监测结果分析.....	张晓颖	(1119)
中国胎儿先天性肺囊腺瘤的流行病学调查.....	刘 娟 范大志 刘正平等	(1121)

生殖保健与辅助生殖

探讨卵巢高反应全胚冷冻患者首次冻融胚胎移植时间对妊娠结局的影响.....	张春晓 乔岩岩	(1125)
15 022例体外受精-胚胎移植周期的临床结局分析	杨 超 刘兰兰 洪玉珍	(1128)
不孕不育患者行辅助生殖技术妊娠失败的相关影响因素.....	封 旭 李 文 孙宁霞	(1131)
新疆地区汉、维吾尔族男性无精子患者与Y染色体微缺失关系的研究	泮孜莱提·哈斯木 段 玲 夏 燕等	(1133)
16例46,XX男性表型性发育异常患者的遗传学分析	张亚南 席 惠 贾政军等	(1136)
3例非嵌合型Klinefelter综合征患者手淫取精结合ICSI技术配偶成功分娩健康婴儿的临床报道	张水文 焦婷婷 魏 岩等	(1138)

(下转扉二)

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 27 Number 9 September 2019

CONTENTS IN BRIEF

Analysis the expression and its rs699947 C/A gene polymorphism of VEGF in serum of patients with endometriosis *LIU Guo-dong,et al.* (1028)

CYP2C19 polymorphism distribution and its clinical significance in patients with coronary artery diseases in Xiamen area *MA Fang-fang,et al.* (1031)

Clinical study on amniocentesis for prenatal diagnosis in 359 women using copy number variation sequencing *SHI Shu-qiong,et al.* (1034)

Analysis of hereditary spastic paraplegia in a Chinese family by whole exome sequencing *DING Yang,et al.* (1036)

Application of whole genome sequencing in chromosome examination of missed abortion villus *AN Yue-e,et al.* (1042)

Application of MLPA technique in rapid prenatal diagnosis of chromosomal aneuploidy *XU Yu-chan,et al.* (1047)

Analysis of chromosome karyotype of amniotic fluid cells in 168 cases of high-risk fetal developmental malformation in the second trimester of gestation *CAO Wen-hong* (1050)

Analysis of 8629 cases of amniotic chromosome aneuploidy abnormal karyotype and prenatal diagnosis indication *LI Ya-xing,et al.* (1057)

Study on the value of cytokines IL-6 and TNF-alpha in predicting the risk of pregnancy-induced hypertension *DENG Fei-tao,et al.* (1085)

The effect of MTHFR gene polymorphism in the treatment of postpartum depression with different doses of folate *ZHU Ling-ling,et al.* (1088)

Analysis of the neonatal screening for genetic and metabolic diseases in xinjiang during 2016-2018 *JIN Hui-ya,et al.* (1106)

The effect of prenatal ultrasound screening for congenital heart defects (CHDs) in Beijing *ZHANG Lu,et al.* (1116)

Effects of first freeze-thaw embryo transfer time on pregnancy outcomes in patients with ovarian hyperreactive and whole embryo freezing *ZHANG Chun-xiao,et al.* (1125)

Follow-up of patient undergoing in vitro fertilization-embryo transfer: A case study of 15022 *YANG Chao,et al.* (1128)

Related factors of pregnancy failure in infertile patients undergoing assisted reproductive technology *FENG Xu,et al.* (1131)

(上接扉一)

儿童保健与遗传性疾病

小于胎龄儿神经发育预后危险因素的病例对照研究 尤玉慧 张焕丽 吕雪蕊等 (1140)

江北区妇幼保健计划生育服务中心1月龄~1岁儿童体质指数百分位分布研究 张 丽 (1143)

综述与资料

单基因遗传病的无创性产前诊断进展 汤冬玲 刘喻萍 刘 洋等 (1146)

性染色体数目异常疾病在新生儿期进行筛查的意义 丁旭锋 马年娣 史卿菁等 (1149)

封四图版说明：

张亚南，等．16例46,XX男性表型性发育异常患者的遗传学分析

(正文见第1136页)

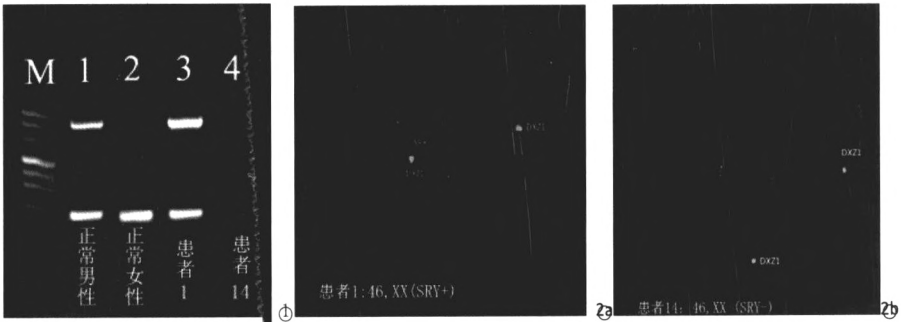


图1 SRY基因检测结果 SRY基因为908bp条带，内参为泳道190bp条带；1为正常男性对照；泳道2为正常女性对照；泳道3为患者1，显示为SRY阳性；泳道4为患者14，显示SRY缺失。图2 X/Y/SRY染色体FISH检测结果 图2a：患者1FISH结果，显示SRY基因易位到一条X染色体上 图2b：患者14 FISH结果，显示X染色体上无SRY基因

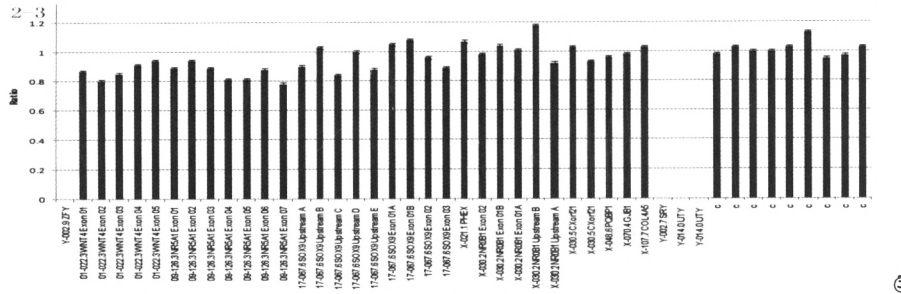


图3 患者14 MLPA检测结果，显示未发现病例14存在NR0B1 (DAX1)、CXorf21、SOX9、SRY、ZFY、WNT4、NR5A1等性别相关基因异常

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9月25日