



中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

目次

专论

病毒感染与男性不育相关性研究进展·····	陈巧媛 宋蕊 王芹等 (1)
环状RNA与妊娠期特有疾病·····	郭玉萍 范翠芳 (3)

分子遗传学与生化遗传学

MS, MTHFR, MTRR基因多态性与胎儿缺陷相关性研究 ·····	呼改琴 邱洪涛 侯爱琴 (7)
MTHFR、MTRR基因多态性与反复流产的相关性分析·····	戚桂杰 易建平 周爱文等 (10)
HLA-G非编码区单核苷酸多态性在复发性流产患者中的表达及对影响多因素Logistic分析研究 ·····	蔺静 (13)
妊娠期糖尿病患者血清中APN表达及其基因rs16861194A/G位点多态性分析 ·····	庄丽颖 钟伟传 沈素晶等 (16)
贵州黔东南地区育龄人群地中海贫血基因类型分析·····	龙丽 杨彪 侯小良等 (19)
一例Krabbe病患者家系的产前诊断和基因突变分析·····	陈子慧 唐少华 李焕铮等 (21)

细胞遗传学与染色体疾病

细菌人工染色体标记-微球鉴别 / 分离法对1239份羊水的快速产前诊断 ·····	任华 李一平 (23)
染色体微阵列分析技术 (CMA) 在产前诊断中的应用研究 ·····	易凤梅 冯宗辉 黄乙亿等 (25)
应用高通量测序技术产前诊断8例Xp22.31微重复分析·····	吴海燕 黄柳萍 罗小芳等 (29)
三亚地区孕中期唐氏综合征血清学筛查联合无创DNA产前检测的临床价值·····	陈垂婉 杨瑰艳 高荣理等 (31)
孕中期胎儿心血管畸形超声检测NT值与染色体核型检测的关系探讨 ·····	张莉莉 折开娥 杨春荣等 (33)
染色体核型分析联合产前BoBs技术进行羊水产前诊断的应用价值研究 ·····	王文娟 成艳 张娟玲等 (37)

国家卫生健康委员会主管

ISSN 1006-9534



万方数据

2020 年

第 28 卷 第 1 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

病毒感染与男性不育相关性研究进展·····	陈巧媛 宋蕊 王芹等 (1)
环状RNA与妊娠期特有疾病·····	郭玉萍 范翠芳 (3)

分子遗传学与生化遗传学

MS, MTHFR, MTRR基因多态性与胎儿缺陷相关性研究 ·····	呼改琴 邱洪涛 侯爱琴 (7)
MTHFR、MTRR基因多态性与反复流产的相关性分析·····	戚桂杰 易建平 周爱文等 (10)
HLA-G非编码区单核苷酸多态性在复发性流产患者中的表达及对影响多因素Logistic分析研究 ·····	蔺静 (13)
妊娠期糖尿病患者血清中APN表达及其基因rs16861194A/G位点多态性分析 ·····	庄丽颖 钟伟传 沈素晶等 (16)
贵州黔东南地区育龄人群地中海贫血基因类型分析·····	龙丽 杨彪 侯小良等 (19)
一例Krabbe病患者家系的产前诊断和基因突变分析·····	陈子慧 唐少华 李焕铮等 (21)

细胞遗传学与染色体疾病

细菌人工染色体标记-微球鉴别/分离法对1239份羊水的快速产前诊断 ·····	任华 李一平 (23)
染色体微阵列分析技术(CMA)在产前诊断中的应用研究 ·····	易凤梅 冯宗辉 黄乙亿等 (25)
应用高通量测序技术产前诊断8例Xp22.31微重复分析·····	吴海燕 黄柳萍 罗小芳等 (29)
三亚地区孕中期唐氏综合征血清学筛查联合无创DNA产前检测的临床价值·····	陈垂婉 杨瑰艳 高荣理等 (31)
孕中期胎儿心血管畸形超声检测NT值与染色体核型检测的关系探讨 ·····	张莉莉 折开娥 杨春荣等 (33)
染色体核型分析联合产前BoBs技术进行羊水产前诊断的应用价值研究 ·····	王文娟 成艳 张娟玲等 (37)

国家卫生健康委员会主管

ISSN 1006-9534



万方数据

2020 年

第 28 卷 第 1 期

攀枝花地区400例不良孕产史遗传咨询者细胞遗传学分析	胡艳梅	张利军	(40)
孕妇产前诊断指征与胎儿染色体异常的关系	钟文富	曾 灏	杨元伍等 (43)
胎儿超声检查异常与染色体异常相关性研究	林桂先	梁树夏	梁富怡等 (46)
孕11-14w超声软指标与胎儿染色体及妊娠结局关系	舒 艳	张新丽	张伟锋 (49)
超声软指标产前筛查唐氏综合征的临床策略研究	白莉莉	叶 风	董雪琴等 (51)
检验、细胞遗传学指标在2例46,XY单纯性腺发育不全的应用分析	陈运春	王名法	曹晓强等 (53)

孕期、围产期保健与优生

妊娠孕妇产前超声检查胎儿心脏异常表现与染色体异常的相关性	王 茜	晏 冰	梁连英 (56)
HPV感染和宫颈病变的相关性分析	何晓艳	梁 毓	李 颖等 (58)
抗子宫内膜抗体和抗精子抗体在临床中的价值探讨	李 翠	段忠亮	周 进等 (60)
简易乳头牵引器的研制在治疗产后乳头凹陷的应用		王 蕾	(63)
23 296例女性宫颈高危型HPV感染情况分析	何晓艳	王树玉	(64)
激素补充治疗围绝经女性耳科症状疗效总结	刘 萍	李慧玲	王朝华 (66)

新生儿保健与优生

aEEG对新生儿缺氧缺血性脑病远期神经行为的预测作用研究	陈艳娟	董尚胜	陈卓杰等 (68)
------------------------------------	-----	-----	-------------

出生缺陷与先天畸形

无创基因测序技术在胎儿出生缺陷产前筛查中应用的实践分析	汪永记	薛 静	韩凤娟 (71)
菟丝子含药血清对大鼠胚胎肢芽形态发育的影响	刘 星	李啸红	袁新校等 (73)
后极性白内障家系致病基因的筛查及表型研究	季亚男	赵 军	张娟美等 (77)
全外显子组测序技术检测一家系非综合征型唇腭裂基因突变	韩 锐	叶尔登切切克	刘翊然等 (79)
胎儿心脏畸形孕早期筛查中脐静脉导管血流频谱参数与染色体异常的关系分析	王玉波	高艳多	贺 勇等 (83)
产前超声诊断先天性心脏病合并心外畸形的应用及对优生优育的指导价值	曹 敏	苏 洪	黄 波等 (86)
产前超声在胎儿鼻骨缺失与鼻骨短小中的诊断效果及与预后的相关性研究	邓书敏	黄冬花	全 强等 (89)

生殖保健与辅助生殖

卵裂期胚胎提前解冻培养过夜对冻融移植周期临床结局的影响	史 蕾	马 玲	覃菊玲等 (92)
多囊卵巢综合征合并胰岛素抵抗对体外受精-胚胎移植临床结局的影响	霍志欣	戴芳芳	郭 影等 (96)
短方案促排卵中血清LH水平对IVF/ICSI结局的影响		王秀娟	周春红 (99)
冻融胚胎移植周期中粒细胞集落刺激因子宫腔灌注对薄型子宫内膜患者的疗效观察		周 知	马 宁
		陈 琳	等 (101)
7例非嵌合型Klinefelter综合征患者手淫取精结合ICSI技术的临床分析	张水文	焦婷婷	魏 岩等 (104)
显微取精术在非梗阻性无精子症患者中的临床应用及结局	李建华	焦婷婷	王建业等 (107)

儿童保健与遗传性疾病

儿童类风湿关节炎高贡献率易感基因的研究	李明江	王宇罡	王 凯等 (110)
永康地区2018年儿童视力筛查状况分析	姚爱媛	刘相坤	石立英 (113)

(下转扉二)

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 28 Number 1 January 2020

CONTENTS IN BRIEF

Research progress on the relationship between viral infection and male infertility	CHEN Qiao-yuan, et al. (1)
Circular RNA in specific diseases during pregnancy	GUO Yu-ping, et al. (3)
Association of the gene polymorphisms of MTHFR and MTRR with recurrent spontaneous abortion	QI Gui-jie, et al. (10)
Expression of HLA-G non-coding region single nucleotide polymorphism in patients with recurrent spontaneous abortion and multivariate logistic analysis	LIN Jing. (13)
Expression of APN in serum of patients with gestational diabetes mellitus and polymorphism analysis of APN gene locus rs16861194A/G	ZHUANG Li-ying, et al. (16)
Genotype of thalassemia in people of reproductive age in Qiandongnan	LONG Li, et al. (19)
Prenatal diagnosis of bacterial artificial chromosomes-on-beads assay in 1239 cases of amniotic fluid cells	REN Hua, et al. (23)
Application research of chromosome microarray analysis technique (CMA) in prenatal diagnosis	YI Feng-mei, et al. (25)
Prenatal diagnosis of 8 cases of Xp22.31 by high throughput sequencing	WU Hai-yan, et al. (29)
Study on the relationship between NT value detected by ultrasound and karyotype detection of fetal cardiovascular malformations in the second trimester of pregnancy	ZHANG Li-li, et al. (33)
Application value of chromosome karyotype analysis combined with prenatal BoBs technique in prenatal diagnosis of amniotic fluid	WANG Wen-juan, et al. (37)
Cytogenetic analysis of 400 genetic counselors with adverse pregnancy history in Panzhihua area	HU Yan-mei, et al. (40)
The correlation between fetal cardiac abnormalities and chromosomal abnormalities detected by prenatal ultrasound in pregnant women	WANG Qian, et al. (56)
Predictive effect of aEEG on long-term neuro-behaviour about neonates with hypoxic-ischemic encephalopathy	CHEN Yan-juan, et al. (68)
Effect of cuscuta chinensis Lam medicated serum on morphology development of rat embryo limb buds	LIU Xing, et al. (73)
Overnight post-thaw culture of cleavage-stage embryos improves the pregnancy outcome of frozen-thawed embryo transfer cycles	SHI Lei, et al. (92)
To evaluate the effect of LH level on the outcome of IVF/ICSI	WANG Xiu-juan, et al. (99)
Advances in research on the relationship between thyroid hormone and cancer	LIU He-dai, et al. (115)

(上接扉一)

综述与资料

甲状腺激素与癌症的相关性研究进展	刘合代 余志银 孙利国 (115)
调控基因KLF1变异在遗传性血液病中的研究进展	林 丽 左杨瑾 周训钊等 (119)
伦理学在生殖医学教学中的实践及体会	卜晓萌 李 颖 王树玉 (123)
医学遗传学实验教学效果及教学改革需求分析	魏凤江 景亚青 赵玉霞等 (125)

封四图版说明：

季亚男，等．后极性白内障家系致病基因的筛查及表型研究

(正文见第 77 页)

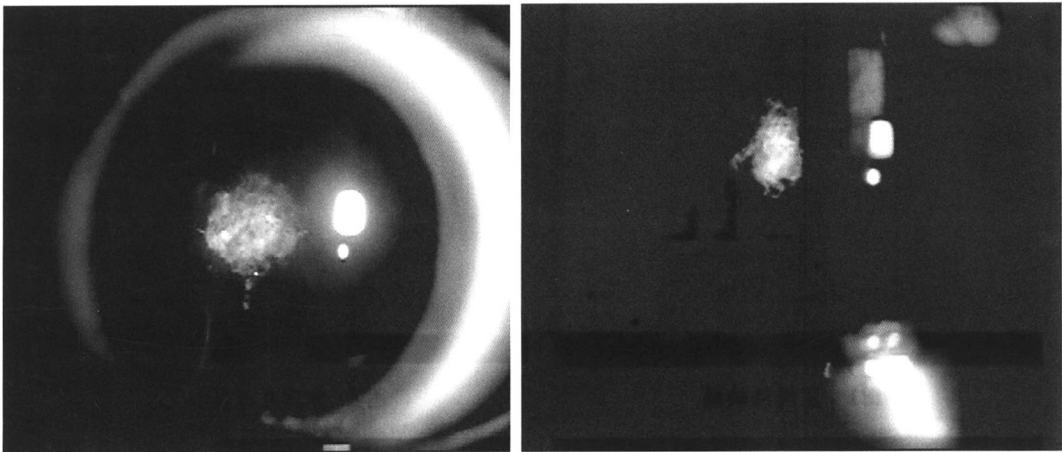


图2 先天性白内障家系先证者眼部照片

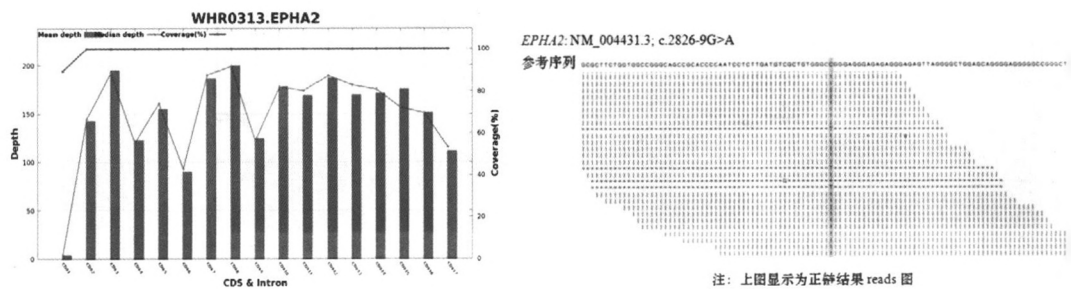


图3 EPHA2基因高通量测序覆盖度 c.2826-9G>A reads比对图

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	2020年1月25日

定价：15.00元