



534
/R

中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

目次

专论

新生儿遗传代谢病检测的进展..... 张建军 曾 艳 (129)

分子遗传学与生化遗传学

类风湿关节炎基因差异谱的生物信息学分析..... 蔡昕添 朱 晴 吴 婷等 (132)

HBB基因上下游1Mb内15个STR位点在 β -地中海贫血胚胎植入前遗传学检测的应用评价

..... 李伍高 李哲涛 谭建强等 (138)

佛山市南海区2300例孕妇地中海贫血筛查结果及基因突变类型分析..... 李彩凤 (141)

清远地区MTHFR基因多态性与原因不明复发性流产的相关性研究 钟小烨 黎璐珊 陈瑞坚等 (144)

子宫内膜异位症遗传易感性与巨噬细胞移动抑制因子基因多态性关系..... 唐晓霞 侯 翠 曾艳花等 (147)

全基因组扫描定位一个先天性全白内障家系的致病基因..... 赫红丹 王 丽 齐艳华 (150)

三亚地区HNPCC的家系发病情况与MMR基因表达的关系 纪新尊 汤锡锋 (152)

细胞遗传学与染色体疾病

血清PAPP-A、 β -HCG检测联合超声NT在孕早期唐氏综合征筛查中的应用分析 ... 周 念 蔡 甜 李敏仪等 (154)

MLPA技术联合染色体核型分析在羊水染色体非整倍体产前诊断中的应用 覃宋强 徐玉婵 韦小妮等 (157)

无创产前DNA检测在胎儿非整倍体疾病诊断的临床应用..... 毛锦江 甘 冰 韦舟玲 (161)

染色体检测联合超声在孕早期胎儿发育异常筛查中的意义研究..... 白海艳 王妮妮 米艳荣 (164)

孕中晚期高危妊娠患者脐带血染色体异常核型及多态性观察..... 廖湘竹 李 莉 江活永等 (167)

无创产前检测筛查胎儿拷贝数变异的临床价值研究..... 刘海燕 张胜利 陶华娟等 (170)

1989例羊水染色体异常核型分析..... 谢良玉 王 和 赖 怡等 (173)

ISSN 1006-9534



2020 年

国家卫生健康委员会主管

第 28 卷 第 2 期



534
R

中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHENG YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

目次

专论

新生儿遗传代谢病检测的进展..... 张建军 曾 艳 (129)

分子遗传学与生化遗传学

类风湿关节炎基因差异谱的生物信息学分析..... 蔡昕添 朱 晴 吴 婷等 (132)

HBB基因上下游1Mb内15个STR位点在 β -地中海贫血胚胎植入前遗传学检测的应用评价
..... 李伍高 李哲涛 谭建强等 (138)

佛山市南海区2300例孕妇地中海贫血筛查结果及基因突变类型分析..... 李彩凤 (141)

清远地区MTHFR基因多态性与原因不明复发性流产的相关性研究 钟小烨 黎璐珊 陈瑞坚等 (144)

子宫内膜异位症遗传易感性与巨噬细胞移动抑制因子基因多态性关系..... 唐晓霞 侯 翠 曾艳花等 (147)

全基因组扫描定位一个先天性全白内障家系的致病基因..... 赫红丹 王 丽 齐艳华 (150)

三亚地区HNPCC的家系发病情况与MMR基因表达的关系 纪新尊 汤锡锋 (152)

细胞遗传学与染色体疾病

血清PAPP-A、 β -HCG检测联合超声NT在孕早期唐氏综合征筛查中的应用分析 ... 周 念 蔡 甜 李敏仪等 (154)

MLPA技术联合染色体核型分析在羊水染色体非整倍体产前诊断中的应用 覃宋强 徐玉婵 韦小妮等 (157)

无创产前DNA检测在胎儿非整倍体疾病诊断的临床应用..... 毛锦江 甘 冰 韦舟玲 (161)

染色体检测联合超声在孕早期胎儿发育异常筛查中的意义研究..... 白海艳 王妮妮 米艳荣 (164)

孕中晚期高危妊娠患者脐带血染色体异常核型及多态性观察..... 廖湘竹 李 莉 江活永等 (167)

无创产前检测筛查胎儿拷贝数变异的临床价值研究..... 刘海燕 张胜利 陶华娟等 (170)

1989例羊水染色体异常核型分析..... 谢良玉 王 和 赖 怡等 (173)

ISSN 1006-9534



2020 年

国家卫生健康委员会主管

第 28 卷 第 2 期

Turner综合征患儿临床特征、生长激素受体基因Ex3多态性以及rhGH疗效相关性分析	张 灿	谢星怡	周柯均等	(175)
产前诊断指征在胎儿染色体异常诊断中的价值探讨	唐玲芳	梁安平		(180)
孕期、围产期保健与优生				
IHLA-DRB1基因多态性在早发型重度子痫前期中的表达及对妊娠结局的影响研究	王 艳	吴桂杰	苗 艳	(183)
ACA、 $\alpha\beta$ -GPI及AT-III水平在不明原因复发性流产患者诊疗中的应用价值	朱春仁	何广营	张 燕	(186)
妊娠期高血压患者血清中CGRP表达及CALCA基因-692 T/C位点多态性分析	林晓玲	何广营	陈荣贵等	(189)
广西地区男性不育症患者遗传学病因及性激素水平分析	黄 霁	陈美佳	吕福通等	(192)
胚胎植入前遗传学筛查(PGS)在高龄和复发性流产(RSA)患者中的应用价值	黄海雁	张惠玲	陈肖娟	(195)
新生儿保健与优生				
云南新生儿苯丙酮尿症和先天性甲状腺功能低下症的筛查研究	邹团标	李 智	姚莉琴等	(198)
1104例早产儿1岁以内神经系统发育情况调查分析	刘懋霞	廖邦冰		(200)
21 024例新生儿遗传代谢病串联质谱结果回顾分析	吴金曦	黄 素	王玲玲	(203)
出生缺陷与先天畸形				
超声对胎儿泌尿系统畸形的诊断价值			杨丽姝	(205)
2003年~2015年广西地区胎儿水肿综合征患儿死亡影响因素分析	刘敏雪	付春云	韦 萍等	(207)
超声异常胎儿产前诊断及妊娠结局的研究	黄仕颖	傅 绢	周博雅等	(210)
96例尿道下裂患儿的染色体核型分析	许晨晨	褚莉莉	张小琼等	(213)
425例胎儿畸形治疗性引产的临床分析	陈杨萍	徐 峰	徐雪琴等	(214)
568例尿道下裂患儿染色体及核型分析	李林飞	宋银森	师海玲等	(217)
昌江黎族自治县先天性心脏病的相关因素分析	叶迎民	周 群		(219)
Hippo通路在颅面器官发育中的作用	郭佩佩	王长琛	杨美蓉等	(223)
多学科联合会诊在胎儿出生缺陷中的应用	盛海娟	张卫华	唐 萍等	(226)
异常颅后窝池的产前超声诊断	张为霞	单春辉	张 宁等	(230)
两种不同检测方案在 α -地中海贫血植入前遗传学诊断中的应用分析	严提珍	李伍高	李哲涛等	(233)
Cornelia de Lange综合征30例报告及分析	马金元	宋文琪	郭燕霞	(236)
生殖保健与辅助生殖				
5-氟尿嘧啶对早期胚胎发育的影响	王秀伟	官 臻	朱智强等	(239)
胚胎冷冻技术在不同促排卵方案患者中的应用效果及对囊胚形成率的影响研究			耿会欣	(243)
女性年龄对冷冻胚复苏移植周期妊娠结局的影响	王功发	狄春光	王 慧等	(246)
胚胎培养液中sHLA-G表达水平与临床结局相关性的研究	李 楠	李忻琳	阳晓敏等	(248)
体外受精周期精子参数与胚胎发育动力学参数的相关性研究	王世凯	谭卫红	黄悦悦等	(250)
囊胚解冻后培养时间与妊娠率的探讨	徐娇燕	范树明	陈思行等	(255)
前列腺小体外泄蛋白在男性不育诊断治疗中的应用观察	杨 洋	孟 洁	白万凯等	(258)
SEET法在IVF-ET失败患者冷冻胚胎移植中的临床应用	徐潇雨	李祥琳	王树玉等	(260)
儿童保健与遗传性疾病				
儿童激素耐药型肾病综合征多基因突变及其临床检测策略	赵 青	张玉霞	徐小桥	(263)
综述与资料				
Rh血型系统遗传分子学研究进展	范佳鸣	曾 艳	张建军	(267)

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 28 Number 2 February 2020

CONTENTS IN BRIEF

Newborn metabolic screening..... ZHANG Jian-jun,et al. (129)

Bioinformatics analysis of the genetic difference spectrum of rheumatoid arthritis CAI Xin-tian,et al. (132)

Evaluation of 15 STR loci in 1Mb upstream and downstream of HBB gene in preimplantation genetic detection of
beta-thalassemia embryos LI Wu-gao,et al. (138)

Analysis of thalassemia screening results and gene mutation types of 2300 pregnant women in nanhai district of foshan city
..... LI Cai-feng. (141)

Association between polymorphism of MTHFR and unexplained recurrent abortion in qingyuan area
..... ZHONG Xiao-ye,et al. (144)

Relationship between genetic susceptibility to endometriosis and polymorphism of macrophage migration inhibitor gene
.....TANG Xiao-xia,et al. (147)

The analysis of serum PAPP-A, β -HCG combined with ultrasound NT in the screening of Down' s syndrome in early pregnancy
..... ZHOU Nian,et al. (154)

Application of MLPA technique combined with karyotype analysis in prenatal diagnosis of chromosomal aneuploidy in
amniotic fluid QIN Song-qiang,et al. (157)

Clinical application of NIPT in the diagnosis of fetal aneuploid chromosome diseases MAO Jin-jiang,et al. (161)

The significance of ultrasound NT combined with chromosome detection in screening for fetal nasal bone dysplasia in
early pregnancy BAI Hai-yan,et al. (164)

Expression of 1hla-drb1 gene polymorphism in early onset severe preeclampsia and its effect on pregnancy outcome
..... WANG Yan,et al. (183)

Application value of ACA, $\alpha\beta$ -GPI and AT-III levels in patients with unexplained recurrent miscarriage in diagnosis
and treatment ZHU Chun-ren,et al. (186)

The research of neonatal phenylketonuria and congenital hypothyroidism screening in Yunnan ZOU Tuan-biao,et al. (198)

Ultrasound diagnosis value of fetal urinary tract malformation YANG Li-shu. (205)

Effect on early embryonic development by 5-fluorouracilWANG Xiu-wei,et al. (239)

The effect of embryo freezing technology on the rate of blastocyst formation and its application in patients with different
ovulation promotion schemes GENG Hui-xin. (243)

Molecular genetic research progress of Rh blood group system FAN Jia-ming,et al. (267)

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2月25日

定价: 15.00元