



ISSN 1006-9534
CN11-3743/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

- 遗传性牙龈纤维瘤病的研究进展..... 叶 颖 吴碧颖 孙 琪等 (271)
- 外胚叶发育不全的研究进展..... 叶 颖 江晨宇 俞 文等 (276)
- 雄激素与卵巢反应性的研究进展..... 庄虔莹 陈 全 王树玉等 (281)

分子遗传学与生化遗传学

- 广州市番禺地区体检人群ALDH2基因的多态性分析 逢 婷 吴惠思 邹茂贤等 (284)
- 基于高通量测序的染色体组拷贝数分析技术在自然流产组织遗传学诊断中的应用价值
..... 韩宁宁 韩 锐 刘志娟等 (286)
- 性激素水平异常和流产组织基因拷贝数变异与女性复发性流产关系分析..... 郭银霞 王荣跃 楼文文等 (290)
- 3例先天性肾病综合征的临床病理特征及NPHS1基因突变分析 符薇薇 陈 鹏 吉晓天 (292)
- 三亚地区重型地中海贫血孕妇的随访管理及效果观察..... 韩 隹 韩 旻 (295)
- 异丁酰辅酶A脱氢酶缺乏症患儿的临床特点及基因突变分析 吕金峰 朱元祺 魏 明等 (296)
- CDK13基因对缺氧性脑损伤小鼠细胞凋亡的影响..... 王荣跃 鲁文洁 邱海凡等 (299)
- 先天性小耳畸形环状RNA的差异表达谱分析..... 张 玲 林 琳 潘 博等 (303)
- 陵水县小儿脑性瘫痪患病率、相关因素及GAD1基因相关性研究 顾贤志 吉晓天 (306)
- 心脏发育相关基因NKX2.5突变与三亚地区儿童先天性心脏病的相关性研究 吉晓理 罗江宾 冯旭霞 (309)

国家卫生健康委员会主管

ISSN 1006-9534



万方数据

2020 年

第 28 卷 第 3 期



ISSN 1006-9534
CN11-3743/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

- 遗传性牙龈纤维瘤病的研究进展..... 叶 颖 吴碧颖 孙 琪等 (271)
- 外胚叶发育不全的研究进展..... 叶 颖 江晨宇 俞 文等 (276)
- 雄激素与卵巢反应性的研究进展..... 庄虔莹 陈 全 王树玉等 (281)

分子遗传学与生化遗传学

- 广州市番禺地区体检人群ALDH2基因的多态性分析 逢 婷 吴惠思 邹茂贤等 (284)
- 基于高通量测序的染色体组拷贝数分析技术在自然流产组织遗传学诊断中的应用价值
..... 韩宁宁 韩 锐 刘志娟等 (286)
- 性激素水平异常和流产组织基因拷贝数变异与女性复发性流产关系分析..... 郭银霞 王荣跃 楼文文等 (290)
- 3例先天性肾病综合征的临床病理特征及NPHS1基因突变分析 符薇薇 陈 鹏 吉晓天 (292)
- 三亚地区重型地中海贫血孕妇的随访管理及效果观察..... 韩 隹 韩 旻 (295)
- 异丁酰辅酶A脱氢酶缺乏症患儿的临床特点及基因突变分析 吕金峰 朱元祺 魏 明等 (296)
- CDK13基因对缺氧性脑损伤小鼠细胞凋亡的影响..... 王荣跃 鲁文洁 邱海凡等 (299)
- 先天性小耳畸形环状RNA的差异表达谱分析..... 张 玲 林 琳 潘 博等 (303)
- 陵水县小儿脑性瘫痪患病率、相关因素及GAD1基因相关性研究 顾贤志 吉晓天 (306)
- 心脏发育相关基因NKX2.5突变与三亚地区儿童先天性心脏病的相关性研究 吉晓理 罗江宾 冯旭霞 (309)

国家卫生健康委员会主管

ISSN 1006-9534



万方数据

2020 年

第 28 卷 第 3 期

细胞遗传学与染色体疾病

97例产前诊断染色体结构异常的遗传学分析..... 罗小芳 黄柳萍 吴海燕等 (311)

产前诊断mos46,X,del(X)(p22.33-21.1)/45,X嵌合型Turner综合征一例 孙雪梅 (314)

1161例遗传咨询者外周血染色体核型分析..... 刘志娟 叶明刚 哈斯提牙尔·杰恩斯等 (316)

孕期、围产期保健与优生

镇江地区5595例无创产前检查结果回顾性分析..... 李晓光 陶莹 杨彦 (318)

在胎儿染色体非整倍体的细胞游离DNA筛查之前的10-14w进行超声筛查的临床意义 ... 田军 张璐 文蛟龙 (322)

血清HIF-1 α 、PLGF及PAPP-A联合预测子痫前期并HELLP综合征的价值探讨 张敏 (325)

海口市以及周边地区孕中期孕妇产前唐氏综合征、18-三体综合征和神经管缺陷筛查结果分析 林利花 (328)

产前逐级筛查模式在高危二孩孕妇出生缺陷筛查中的应用效果..... 李侠 肖维 (331)

分析实时动态四维彩超联合母体血清叶酸和维生素B12水平检测在孕中期胎儿中枢神经系统畸形的诊断
..... 安俊芹 (334)

硝苯地平联合硫酸镁对EOSP孕妇心功能指标及妊娠结局的影响 康汝光 梁亮 符海鸽等 (337)

新生儿保健与优生

新生儿筛查3-甲基巴豆酰辅酶A羧化酶缺乏症可疑患儿临床及基因突变分析 王洪芹 徐茶 宋东坡等 (341)

被动运动训练对缺氧缺血性脑病患儿早期生长发育的影响..... 陈虹 (344)

出生缺陷与先天畸形

2010-2019年广东省神经管缺陷流行状况分析 徐昊立 李玉萍 王雄虎等 (347)

1986~2014年中国出生缺陷发生率的变化趋势及地理分布..... 姚莉琴 邹团标 张山山等 (351)

防城港地区1149例出生缺陷监测资料分析..... 苏亚芳 顾伟宁 (357)

彩色多普勒超声联合胎儿NT检查在双胎妊娠胎儿发育畸形诊断 王巧云 李伟 任伟 (360)

四维超声STIC技术诊断胎儿心脏畸形的临床应用..... 梁连英 周勤鹏 张方梅等 (364)

三亚地区婴幼儿先天性心脏病的流行病学调查及其父母相关因素分析..... 吉晓理 罗江宾 冯旭霞等 (367)

生殖保健与辅助生殖

胚胎培养液中HCG水平与临床妊娠结局相关性的研究..... 李楠 李忻琳 阳晓敏等 (370)

L-选择素高水平表达与冻融胚胎移植妊娠结局的相关性 郭金玲 张秀芬 张春瑞 (373)

胎盘组织中Eph A5表达水平与前置胎盘患者血清妊娠结局的意义..... 汪洪美 廖晓琼 赵富清 (377)

跨膜蛋白16A表达与冻融胚胎移植妊娠结局的关系 张春瑞 郭金玲 赵建峰 (381)

儿童保健与遗传性疾病

三亚地区健康儿童血清碱性磷酸酶参考区间的对比研究..... 高荣理 陈垂婉 (385)

三亚地区13例儿童PAH的临床特征和BMP2及BMP4、Smad1蛋白的表达 唐江利 张华 陈海丹等 (388)

综述与资料

产前全外显子组测序技术的应用进展..... 徐志红 文强 王秀等 (390)

AI赋能医学遗传学教学..... 杨玲 郭锋 刘雯等 (394)

新冠疫情下医学遗传学实验教学的改革与思考..... 肖轩 倪磊 刘利英等 (395)

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 28 Number 3 March 2020

CONTENTS IN BRIEF

Research Progress of Hereditary Gingival Fibromatosis YE Ying,et al. (271)

Research Progress of Ectodermal Dysplasia YE Ying,et al. (276)

Research on androgen in improving ovarian response ZHUANG Qian-ying,et al. (281)

Analysis on the Polymorphism of ALDH2 gene of checkup population in Panyu, Guangzhou PANG Ting,et al. (284)

Application of copy number variation analysis based on next-generation sequencing in the genetic analysis of missed abortion chorionic villi HAN Ning-ning,et al. (286)

Analysis of abnormal sex hormone levels and copy number variation of women with recurrent spontaneous abortion GUO Yin-xia,et al. (290)

Clinicopathological Features and Analysis NPHS1 Gene Mutation of 3 Cases About Congenital Nephrotic Syndrome FU Wei-wei,et al. (292)

Clinical characteristics and gene mutation analysis of children with isobutyryl-CoA dehydrogenase deficiency LV Jin-feng,et al. (296)

Effects of CDK13 gene on cell apoptosis in neonatal mice with hypoxic brain damage WANG Rong-yue,et al. (299)

CircRNAs expression profiles in microtia and bioinformatics analysis ZHANG Ling,et al. (303)

Genetic analysis of 97 cases of prenatal diagnosis of chromosome structural abnormalities LUO Xiao-fang,et al. (311)

Karyotype Analysis of Peripheral Blood Chromosomes in 1161 Genetic Counselors LIU Zhi-juan,et al. (316)

Retrospective analysis of non-invasive prenatal testing in 5595 pregnant women in ZhenJiang area LI Xiao-guang,et al. (318)

Clinical significance of ultrasound screening 10-14 weeks prior to screening of fetal chromosome aneuploid cell-free DNA TIAN Jun,et al. (322)

Value of serum HIF-1 α PLGF and PAPP-A in predicting preeclampsia complicated with HELLP syndrome ZHANG Min. (325)

Analysis of prenatal diagnosis of Down's syndrome, 18-trisomy syndrome and neural tube defects in pregnant women in Haikou City and surrounding areas..... LIN Li-hua. (328)

Relationship between transmembrane protein 16A expression and pregnancy outcome of freeze-thaw embryo transferZHANG Chun-rui,et al. (381)

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3月25日

定价: 15.00元