



QK2061552

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

分子遗传学与生化遗传学

- 智力障碍人群QRPF基因变异位点人群分布频率研究 李焕铮 徐雪琴 徐子童等 (655)
- 联合应用MLPA技术和免疫荧光技术检测单基因遗传病DMD/BMD 闫 杨 王红梅 (659)
- 一个复合杂合突变导致的遗传性凝血因子Ⅺ缺陷症家系分析 成兴井 (662)
- MTHFR基因C677T多态性与妊娠期糖尿病患者血清维生素A、维生素E及妊娠结局的相关性分析
..... 方建红 杨 燕 卢 伟 (666)
- 淄博市47 332例新生儿遗传性耳聋基因筛查及突变位点分析 牟 凯 魏 欣 刘 轶等 (671)
- 血液同型半胱氨酸、叶酸、维生素B₁₂与儿童遗传代谢病相关性分析 郭雪松 李冠群 蔡 莹等 (675)
- α -地中海贫血患者的MCV、MCH变化和基因型分析 张春荣 韦柳婷 覃灵燕 (677)
- 妊娠期高血压患者TGF- β 1水平及其基因rs1800469 C/T位点多态性分析 张 燕 卫 玲 刘媛媛等 (679)
- 遗传性耳聋基因突变在诊断苏南地区耳聋家系中的研究 刘英华 时敬业 宋小艳等 (682)
- 婴儿型一例Sandhoff病临床特点及基因突变分析 胡隔霞 贾天明 张晓莉等 (684)

细胞遗传学与染色体疾病

- 德州市200例智力低下儿童细胞遗传学原因分析 闫 磊 张海燕 白清芬等 (687)
- BACs-on-Beads技术在NIPT阳性病例产前诊断中的应用 钟国兴 陈 丹 贺海林等 (689)
- NIPT对不同孕妇群体的染色体疾病及CNVs的诊断价值的研究 张 颖 温 艳 温树国等 (691)
- Y染色体AZF基因微缺失在诊断苏南地区男性不育患者中的研究 刘英华 宋小艳 李庆阁等 (695)

国家卫生健康委员会主管

ISSN 1006-9534



9 771006 953058

2020 年

第 28 卷 第 6 期



QK2061552

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

分子遗传学与生化遗传学

- 智力障碍人群QRPF基因变异位点人群分布频率研究 李焕铮 徐雪琴 徐子童等 (655)
- 联合应用MLPA技术和免疫荧光技术检测单基因遗传病DMD/BMD 闫 杨 王红梅 (659)
- 一个复合杂合突变导致的遗传性凝血因子Ⅺ缺陷症家系分析 成兴井 (662)
- MTHFR基因C677T多态性与妊娠期糖尿病患者血清维生素A、维生素E及妊娠结局的相关性分析
..... 方建红 杨 燕 卢 伟 (666)
- 淄博市47 332例新生儿遗传性耳聋基因筛查及突变位点分析 牟 凯 魏 欣 刘 轶等 (671)
- 血液同型半胱氨酸、叶酸、维生素B₁₂与儿童遗传代谢病相关性分析 郭雪松 李冠群 蔡 莹等 (675)
- α -地中海贫血患者的MCV、MCH变化和基因型分析 张春荣 韦柳婷 覃灵燕 (677)
- 妊娠期高血压患者TGF- β 1水平及其基因rs1800469 C/T位点多态性分析 张 燕 卫 玲 刘媛媛等 (679)
- 遗传性耳聋基因突变在诊断苏南地区耳聋家系中的研究 刘英华 时敬业 宋小艳等 (682)
- 婴儿型一例Sandhoff病临床特点及基因突变分析 胡隔霞 贾天明 张晓莉等 (684)

细胞遗传学与染色体疾病

- 德州市200例智力低下儿童细胞遗传学原因分析 闫 磊 张海燕 白清芬等 (687)
- BACs-on-Beads技术在NIPT阳性病例产前诊断中的应用 钟国兴 陈 丹 贺海林等 (689)
- NIPT对不同孕妇群体的染色体疾病及CNVs的诊断价值的研究 张 颖 温 艳 温树国等 (691)
- Y染色体AZF基因微缺失在诊断苏南地区男性不育患者中的研究 刘英华 宋小艳 李庆阁等 (695)

国家卫生健康委员会主管

ISSN 1006-9534



9 771006 953058

2020 年

第 28 卷 第 6 期

胎儿NT增厚与胎儿染色体拷贝数变异的研究	刘百灵	王远流	邓新娥等 (698)
染色体微阵列技术在503例不孕不育及不良孕产史患者中的应用	孙 丹	余艳杰	代奎星等 (702)

孕期、围产期保健与优生

磁共振弥散加权成像联合Ki-67表达鉴别富细胞型子宫肌瘤	李 丽	夏 阳	蒋 宁 (705)
FET周期中添加短效GnRH-a黄体支持治疗后妊娠结局研究			曾湘晖 (708)
早发性子痫前期发病孕周对妊娠结局影响的网状Meta分析	李亚光	刘恩令	张炜悦等 (711)
彩色M型多普勒评价妊娠期高血压疾病左室舒张功能的研究	寿列军	袁 华	沈晓燕 (715)
孕妇血清AFP、F-β hCG对孕中期孕妇进行产前筛查胎儿染色体异常与神经管缺陷的作用分析	王 红	曹 铭	李 冰等 (718)

新生儿保健与优生

早产儿与足月儿华通胶间充质干细胞的得率与增殖能力比较	卞咏梅	章敏姬	杨 燕等 (722)
早产儿肺出血高危因素的临床研究	黄文卿	张 巍	马建荣 (726)
血串联质谱技术在新生儿遗传性代谢性疾病中的诊断价值分析	谢菱芳	罗海伶	胡 玲等 (729)
2013-2017年潍坊新筛实验数据回顾性分析	梁海军	李 静	韩 群等 (732)
季节性变化对新生儿促甲状腺素筛查切值的影响	梁海军	李 静	韩 群等 (734)
影响新生儿17α-羟孕酮筛查切值的多因素分析	梁海军	李 静	韩 群等 (736)

出生缺陷与先天畸形

2015-2019年广西围产儿神经管缺陷监测结果分析	韦 洁	梁丽芳	陈碧艳等 (738)
大样本下超声筛查胎儿颅脑畸形情况及CNS畸形预测价值	吴翼军	吴 敏	金玉华 (741)
妊娠中期胎儿不同类型出生缺陷情况及影响单因素、多因素logistic分析	李 婧	孟海云	杨 红 (745)
杭州市余杭区399例围产儿先天性心脏病随访监测资料分析	高小美	陈益明	王 芳等 (749)
二胎政策后高龄孕妇再生育出生缺陷情况及影响发生风险分析	黄 磊	王德珠	张芳芳 (752)
广东省围产儿先天性心脏病的类型及转归分析	江 玮	徐昊立	(755)
1500例新生儿出生缺陷情况及相关影响因素分析	王俊姬	何 平	薛泽恩等 (757)

生殖保健与辅助生殖

女性体重对试管婴儿治疗结局的影响			曾湘晖 (761)
人工周期冻融胚胎移植对高龄孕妇产科并发症的影响	贾炜童	栗 波	孙莹莹等 (766)
人脐带间充质干细胞联合体外受精胚胎移植治疗卵巢早衰成功妊娠一例	赵考考		孙秀芹 (770)

儿童保健与遗传性疾病

孤独症谱系障碍儿童血清miR-106b表达及其与炎性因子的相关性分析	董静怡	杜文冉	崔立华等 (773)
小儿色素沉着息肉综合征单中心诊治策略分析	冯 奇	王 艳	郑粤兰等 (777)
左旋甲状腺素治疗儿童甲状腺功能减退症回顾性分析的临床研究	张 敏	刘智明	纪 伟等 (780)

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 28 Number 6 June 2020

CONTENTS IN BRIEF

- Study on the distribution frequency of QRPFR SNP loci in people with mental retardation *LI Huan-zheng, et al.* (655)
- MLPA and immunofluorescence were used to detect monogenic genetic diseases DMD/BMD *YAN Yang, et al.* (659)
- Family analysis of hereditary coagulation factor xii deficiency caused by a compound heterozygous mutation
..... *CHENG Xing-jing.* (662)
- Correlation analysis of MTHFR C677T polymorphism with serum vitamin A, vitamin E and pregnancy outcome in patients
with gestational diabetes mellitus *FANG Jian-hong, et al.* (666)
- Correlation analysis of blood homocysteine, folic acid and Vitamin B12 with genetic metabolic diseases in children
..... *GUO Xue-song, et al.* (675)
- Analysis the Polymorphism of TGF- β 1 promoter rs1800469 C/T site and susceptibility to hypertension during pregnancy
in shenzhen area *ZHANG Yan, et al.* (679)
- Analysis of Clinical characteristics and gene mutations in an infant Sandhoff disease *HU Ge-xia, et al.* (684)
- Application of BACs-on-Beads technique in prenatal diagnosis of NIPT positive cases *ZHONG Guo-xing, et al.* (689)
- Study on the relationship between the fetuses with increased nuchal translucency and chromosomal abnormalities
..... *LIU Bai-ling, et al.* (698)
- Diffusion-weighted imaging of MRI combined with Ki-67 expression to identify cellular leiomyoma
..... *LI Li, et al.* (705)
- Assessment left ventricular diastolic function by Color M-mode Doppler in pregnant women with hypertensive disorder
complicating pregnancy *SHOU Lie-jun, et al.* (715)
- Analysis of the effects of maternal serum AFP and F- β CG on prenatal screening of fetal chromosomal abnormalities and
neural tube defects in the second trimester of pregnancy *WANG Hong, et al.* (718)
- Comparative study on achievement ratio and proliferation capacity of Wharton's Jelly Mesenchymal Stem Cells derived
from umbilical cords of preterm and term infants *BIAN Yong-mei, et al.* (722)
- Clinical study on the risk factors of pulmonary hemorrhage in premature infants *HUANG Wen-qing, et al.* (726)
- Ultrasound screening of fetal craniocerebral malformations with large samples and the predictive value of CNS malformations
..... *WU Yi-jun, et al.* (741)
- Different types of birth defects in the second trimester of pregnancy and logistic analysis of single factor and multiple factors
..... *LI Jing, et al.* (745)
- Analysis on the risk of birth defects and the risk of birth in pregnant women after the second child policy
..... *HUANG Lei, et al.* (752)
- Analysis of 1500 cases of birth defects and related influencing factors *WANG Jun-ji, et al.* (757)
- Effect of overweight and normal on in vitro-fertilization treatment *ZENG Xiang-hui.* (761)

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 2020年6月25日

定价: 15.00元