

Q K 2 0 6 1 5 5 3

ISSN 1006-9534

CN11-3743/R

中国优生与遗传杂志

ZHONGGUO YOUSHEH YU YICHUAN ZAZHI

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

目 次

分子遗传学与生化遗传学

- 102例1型糖尿病患者血清髓源性免疫抑制细胞与免疫球蛋白G4的关系研究 龚志平 高艳飞 刘秋霞 (911)
深圳市龙华区3106例妊娠妇女地中海贫血基因突变类型分析 杨若云 胡楷冕 陈叶珍等 (914)
金华地区育龄妇女SLC25A13基因突变筛查结果分析 金克勤 胡苑 (917)
过表达LKB1基因增加子宫内膜癌对顺铂敏感性的作用及机制研究 陈烨 李虎 朱明慧 (919)
高效液相串联质谱仪氨基酸及酰基肉碱检测结果可比性分析 卢东裕 康瑶 白琳等 (924)
孕早期胎儿绒毛膜穿刺产前诊断的临床研究 邓国生 何才通 罗宇迪等 (927)
全基因组芯片产前诊断母源性中间缺失型22q11.2微缺失胎儿一例 柴玉琼 宁昊丰 王亚男 (931)
染色体微阵列分析技术诊断出生缺陷患儿四例 蔡富强 纪霞 谢金芳等 (934)
多囊卵巢综合征患者25-(OH)VD、AMH水平表达及AMH和其II型受体基因多态性分析
..... 雷艾华 何广营 王宏亮等 (937)

细胞遗传学与染色体疾病

- 2401例优生遗传咨询者染色体核型分析 孙媛 王桂林 邓胜等 (941)
二例48,XXYY综合征患者的临床特征和助孕结局 傅文婷 王柏贤 周冰焱等 (944)
男性不育患者的Y染色体异常检测结果分析 胡一珍 郑波 乘世巍等 (947)
产前诊断胎儿7q11.23重复综合征一例 罗婷婷 曾艳 钱飞燕等 (948)

国家卫生健康委员会主管

ISSN 1006-9534

2020年



第28卷 第8期



Q K 2 0 6 1 5 5 3

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

- 102例1型糖尿病患者血清髓源性免疫抑制细胞与免疫球蛋白G4的关系研究 龚志平 高艳飞 刘秋霞 (911)
 深圳市龙华区3106例妊娠妇女地中海贫血基因突变类型分析 杨若云 胡楷冕 陈叶珍等 (914)
 金华地区育龄妇女SLC25A13基因突变筛查结果分析 金克勤 胡苑 (917)
 过表达LKB1基因增加子宫内膜癌对顺铂敏感性的作用及机制研究 陈烨 李虎 朱明慧 (919)
 高效液相串联质谱仪氨基酸及酰基肉碱检测结果可比性分析 卢东裕 康瑶 白琳等 (924)
 孕早期胎儿绒毛膜穿刺产前诊断的临床研究 邓国生 何才通 罗宇迪等 (927)
 全基因组芯片产前诊断母源性中间缺失型22q11.2微缺失胎儿一例 柴玉琼 宁昊丰 王亚男 (931)
 染色体微阵列分析技术诊断出生缺陷患儿四例 蔡富强 纪霞 谢金芳等 (934)
 多囊卵巢综合征患者25-(OH)VD、AMH水平表达及AMH和其II型受体基因多态性分析
..... 雷艾华 何广营 王宏亮等 (937)

细胞遗传学与染色体疾病

- 2401例优生遗传咨询者染色体核型分析 孙媛 王桂林 邓胜等 (941)
 二例48,XXYY综合征患者的临床特征和助孕结局 傅文婷 王柏贤 周冰焱等 (944)
 男性不育患者的Y染色体异常检测结果分析 胡一珍 郑波 乘世巍等 (947)
 产前诊断胎儿7q11.23重复综合征一例 罗婷婷 曾艳 钱飞燕等 (948)

国家卫生健康委员会主管

ISSN 1006-9534

2020 年



第 28 卷 第 8 期

对MITF基因突变导致Waardenburg Type II综合征患者临床表型和遗传学分析	余珍 刘璇 魏洁等	(950)
孕早期稽留流产绒毛染色体异常结果分析	龙则平 邓波 陈玉礼	(952)
超声检测早孕期胎儿NT在筛查DS中的临床应用价值	黄乔 黄泽娣 唐嘉敏等	(954)
4520例生殖异常夫妇外周血染色体核型分析	郝润英 李守霞 冯丽娟等	(958)
329例唐筛高风险孕妇羊水穿刺结果及妊娠结局	李超波 王珺 张靖等	(962)
594例儿童生长发育异常与染色体核型关系探讨	郝润英 周淑杰 郭红霞	(965)
孕期、围产期保健与优生		
高龄孕妇500名外周血游离DNA检测结果分析及优生遗传咨询	李慧敏 朱艳	(968)
子宫动脉和胎儿脐动脉血流多普勒参数在高危妊娠晚期中的应用	张若 张莺	(972)
产前磁共振成像检查在量化评估先天性心脏病胎儿大脑发育中的应用价值	王金显 李自凯 林浩等	(976)
Tau、TLR9mRNA表达与胎盘病理改变及早产儿脑损伤的关系	张成元 冯子鉴 滕平	(979)
妊娠早期胎儿颈部透明层厚度与胎儿预后的关系	张雅萍 黄祝兰 徐金毛等	(983)
基于MR图像的三维容积测量评价胎儿颅脑发育	凌蕾 王珏 钱岚等	(986)
孕11~13 ⁺⁶ w产前超声检查胎儿颈项透明层增厚在胎儿染色体异常筛查中的应用价值	陈红梅 刘艳	(992)
超声诊断异位妊娠的临床应用价值分析	金三妹	(995)
妊娠性高血压患者血清miRNA-17、miRNA-181b的水平与血压及妊娠结局关系的研究	刘红超 夏亚静 姚丽辉等	(997)
某地区妊娠期女性甲状腺功能指标参考范围的建立及动态变化特点	徐冰	(1001)
探讨孕中期血清甲胎蛋白、游离β人绒毛膜促性腺激素联合游离雌三醇(uE ₃)对双胎妊娠母婴不良妊娠结局的预测	范丽	(1004)
高危HPV感染与宫颈病变的相关性分析	刘小花 龙红惠 陈宇宁等	(1008)
新生儿保健与优生		
基因芯片联合测序技术在新生儿耳聋基因筛查中的应用	曹国梅 戴伶伶 郑平等	(1010)
出生缺陷与先天畸形		
单绒毛膜双羊膜囊(MCDA)双胎之一发生结构畸形的临床特点分析	梁慧聪 李婵 吴少敏等	(1014)
胎儿发生先天性畸形的数据比例及影响因素的Logistic回归分析	刘清玲 刘长娣 杨舒	(1017)
分析孕中期高危胎儿发育畸形筛查/引产期间的个体化研究	张培 陈娅莉 应伊丽	(1020)
生殖保健与辅助生殖		
冷冻睾丸精子行卵胞浆内单精子注射临床结局探讨	秦祖兴 唐永梅 黎靖宇等	(1024)
夫精宫腔内人工授精周期数与妊娠率的关系	褚桂桃 吴小燕 武丽萍等	(1027)
男性生精障碍与染色体异常关系探讨	徐礼臻 朱再生 徐浩	(1029)
儿童保健与遗传性疾病		
乌鲁木齐地区儿童TORCH感染调查分析	叶明刚 刘志娟	(1031)
综述与资料		
新生儿重症监护病房中高危儿听力筛查的实施与管理	贾晓 张巍	(1033)

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 28 Number 8 August 2020

CONTENTS IN BRIEF

Relationship between serum myeloid immunosuppressive cells and immunoglobulin G4 in 102 patients with type 1 diabetes mellitus	GONG Zhi-ping, <i>et al.</i> (911)
Type analysis of thalassemia gene mutation in 3106 pregnant women in Shenzhen Longhua District ... YANG Ruo-yun, <i>et al.</i> (914)	
The mechanism of LKB1 gene overexpression increases the sensitivity endometrial cancer to cisplatin..... CHEN Ye, <i>et al.</i> (919)	
Comparability analysis of test results of amino acid and acyl carnitine by the application of HPLC/MS ... LU Dong-yu, <i>et al.</i> (924)	
Clinical study on prenatal diagnosis of fetal choriocentesis in early pregnancy DENG Guo-sheng, <i>et al.</i> (927)	
Detection of a fetus with maternally derived central 22q11.2 deletion using whole genome microarray technology	CHAI Yu-qiong, <i>et al.</i> (931)
Analysis the level expression of 25-(OH) VD, AMH and the polymorphism of AMH and its II receptor gene in patients with polycystic ovary syndrome	LEI Ai-hua, <i>et al.</i> (937)
Clinical features and pregnancy outcome of 2 cases with 48,XXYY syndrome	FU Wen-ting, <i>et al.</i> (944)
Prenatal diagnosis of fetal 7q11.23 duplication syndrome: a case report	LUO Ting-ting, <i>et al.</i> (948)
Phenotypic and genetic analysis of MITF gene mutation cause Waardenburg Type II syndrome	YU Zhen, <i>et al.</i> (950)
Analysis of chromosomal abnormalities in fetal malformation in early pregnancy	LONG Ze-ping, <i>et al.</i> (952)
The clinical value of ultrasound in screening DS for fetal NT in early pregnancy	HUANG Qiao, <i>et al.</i> (954)
Analysis of chromosome karyotypes in 4520 couples with reproductive abnormalities	HAO Run-ying, <i>et al.</i> (958)
Amniocentesis and pregnancy outcome of 329 high risk pregnant women with Down's syndrome	LI Chao-bo, <i>et al.</i> (962)
Analysis of chromosome karyotype in 594 children with abnormal growth and development	HAO Run-ying, <i>et al.</i> (965)
Application of Doppler parameters of uterine artery and fetal umbilical artery in high risk late pregnancy	ZHANG Ruo, <i>et al.</i> (972)
Application value of prenatal magnetic resonance imaging in quantitative assessment the brain development of congenital heart disease fetal	WANG Jin-xian, <i>et al.</i> (976)
Relationship between expression of Tau and TLR9 and pathological changes of placenta and brain injury in premature infants	ZHANG Cheng-yuan, <i>et al.</i> (979)
Relationship between fetal nuchal translucency and fetal prognosis in early pregnancy	ZHANG Ya-ping, <i>et al.</i> (983)
Evaluation of fetal brain development by three-dimensional volume on MRI image	LING Lei, <i>et al.</i> (986)
Correlations of serum miRNA-17, miRNA-181b concentration with blood pressure and pregnancy outcome in hypertensive disorder complicating pregnancy	LIU Hong-chao, <i>et al.</i> (997)
The establishment of reference range of thyroid function index in pregnant women in a certain area and its dynamic changes	XU Bing. (1001)
Prediction of adverse pregnancy outcomes in twin pregnancies by serum AFP, F-β-HCG and uE3 in the second trimester	FAN Li. (1004)
Correlation analysis between high risk HPV infection and cervical lesions	LIU Xiao-hua, <i>et al.</i> (1008)

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8月25日

定价: 15.00元