



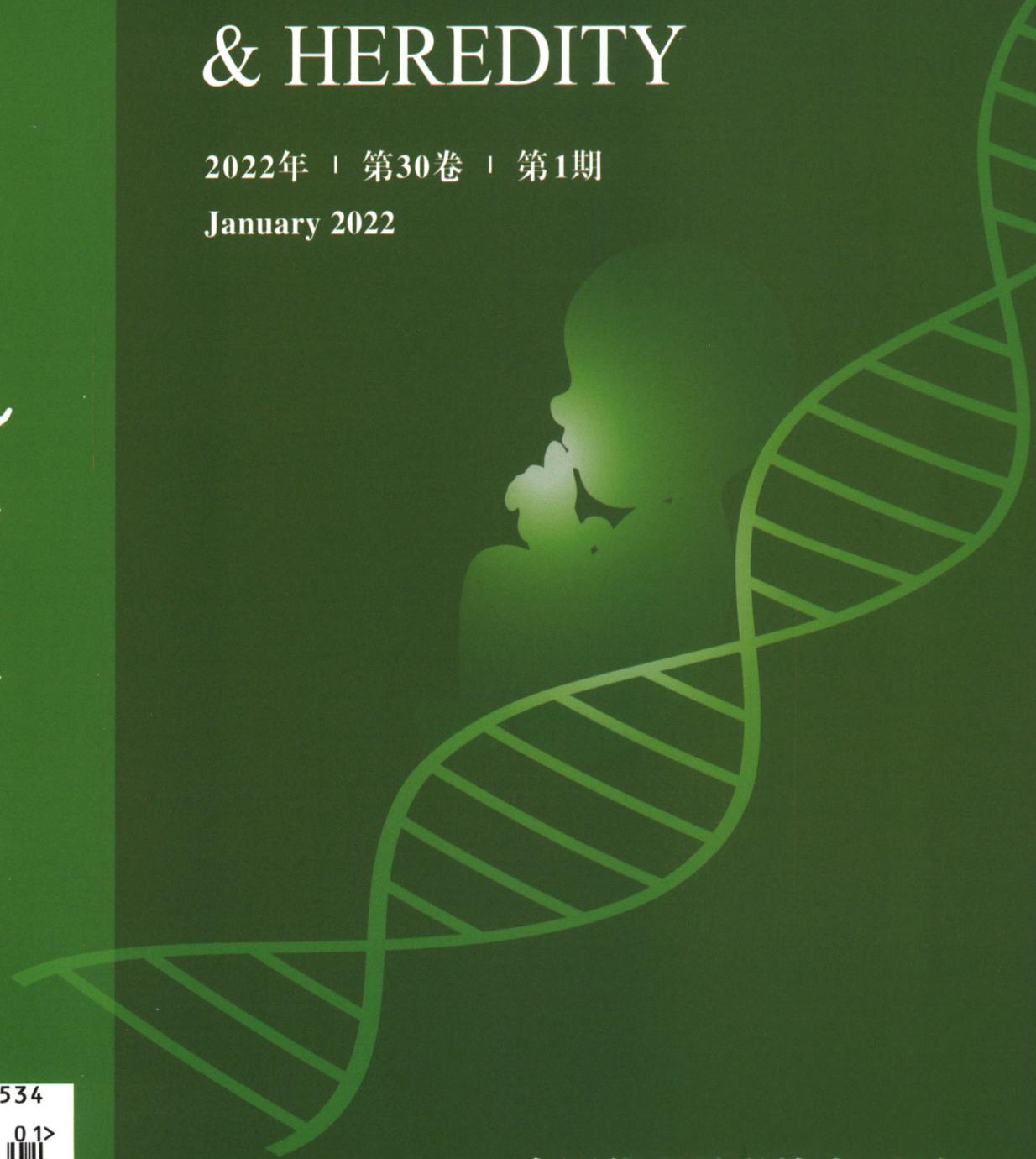
QK2211160

中国优生与遗传杂志

CHINESE JOURNAL
OF BIRTH HEALTH
& HEREDITY

2022年 | 第30卷 | 第1期

January 2022



ISSN 1006-9534



中国优生科学协会 主办

中 国 优 生 与 遗 传 杂 志
Zhongguo Yousheng Yu Yichuan Zazhi
第 30 卷 第 1 期 2022 年 1 月

目 次

40年30卷，再出发！	左伋
专论	
癌症中的剪接因子突变	张晓雨，包煜芳，王勇波（1）
RNA剪接变异及致病机制——以单基因遗传疾病为例	王佳佳，李茹，任毅，等（9）
论著	
下调lncRNA HEIH负调控miR-214-3p逆转乳腺癌细胞的顺铂耐药性	韩江涛，张爱峰，胡运轩（14）
VEGF基因修饰的MSC在预防宫腔粘连及促子宫内膜再生修复中评价	宗实，梁成波（20）
儿童杆状体肌病临床与基因表型分析	郝京霞，张英谦（25）
circ_0079593对儿童急性淋巴细胞白血病KOCL44细胞增殖和凋亡的影响及分子机制研究	段小琼，何文华，王欣（29）
circRNA_0000285靶向miR-576-3p调控宫颈癌细胞增殖、迁移、侵袭的分子机制	韩林育，王娜，张习军（35）
咪达唑仑联合芬太尼应用于全子宫切除术围术期效果分析	肖应丽，郑继根，华远彬（40）
两例Menkes病家系的临床表型及基因突变分析	张志丹，段丽芬，叶磊，等（45）
PIGG突变致常染色体隐性精神发育迟缓1例并文献复习	杨理明，杨赛，廖红梅，等（50）
5例性反转综合征患者SRY、SOX9、DAX1基因检测及病因分析	付姣，许邦发，何旺，等（56）
T淋巴细胞亚群联合细胞因子在HPS诊断中的应用	田宇，王青，高娟，等（59）
基于数据挖掘的中医药治疗反复胚胎移植失败用药规律研究	陈晓菲，陈春悦，徐哲昀，等（63）
Y染色体Amelogenin基因缺失分析研究	孙丽娟，叶峻杰，杜应雄，等（68）
NOS3多态性与我国新生儿缺氧缺血性脑病的关系研究	王运菊，刘博，余昌娥（71）
海南省少数民族地区新生儿原发性肉碱缺乏症筛查及SLC22A5基因突变特点	姚燕贤，张雅琴，谢君为，等（75）
发育性髋关节发育不良闭合复位术的时机选择及影响治疗结局的临床因素分析	周晓康，冯彦华，毛振（80）
初产妇经阴道分娩各项因素与产后肛提肌损伤之间的相关性研究	陈旭，崔广和，李华林，等（85）
不同剂量N-乙酰半胱氨酸联合肺表面活性物质治疗新生儿呼吸窘迫综合征的临床研究	王士杰，朱良梅，戴玉腾，等（91）
1例亚硫酸盐氧化酶缺乏症患儿的临床与SUOX基因变异分析	汤志鸿，彭倩，段高羊，等（95）
环状13号染色体的细胞遗传学分析	范佳鸣，张丽芳，钱飞燕，等（99）
以肾上腺危象起病的肾上腺脑白质营养不良1家系分析	孙文君，于飞（102）
KCNB1基因新发突变致神经发育障碍1例报告	彭琰琰，陆相朋，郑宏（106）
案例报告	
一个表皮松解性掌跖角化症家系致病基因突变的鉴定	牛向丽，闭静华，朱露露，等（110）
1例妊娠中期三倍体胎儿的产前诊断	周秉博，冯暄，张钏，等（114）
一个非综合征型耳聋家系的分子病基因学分析	潘玉纯，李思秀，康涵，等（118）
B型尼曼-匹克病伴海蓝组织细胞增多症1例	付滕，杨香会，王彦丽，等（122）
遗传性球形红细胞增多症SPTB新突变1例	许玥，刘鹏，王彦丽，等（125）
技术方法	
孕产妇-出生缺陷生物样本库建设质量控制要点	何建萍，唐健，秦茂华，等（128）
一种快速检测MTHFR677、MTHFR1298和MTRR66变异的实时荧光检测体系的开发及其在遗传学检测中的应用	龙驹（133）
护理与优生	
微信平台联合家庭参与式护理模式在出院早产儿中的应用效果研究	韩莹，李丽华（138）
基于罗伊-纽曼理念制定多学科干预方案对妇科恶性肿瘤合并急性应激障碍患者心理弹性的影响	赵海艳，郑韦，刘瑛，等（143）
护患沟通艺术联合舒适护理在尿道下裂术后患儿中的实施价值	左丹（147）
家庭同步赋能管理对妊娠糖尿病产妇产后恢复的影响	张丽芹，陈小芳，陈红惠，等（152）
综述	
AMH在PCOS中的病理生理作用及诊断价值	周慧，李洋，张子琪，等（157）
慢性低度炎症与多囊卵巢综合征关系的研究进展	孙博洋，韩世愈（161）
宫腔粘连发病机制相关信号通路的研究进展	聂明月，叶红（165）

CHINESE JOURNAL OF BIRTH HEALTH & HEREDITY

Volume 30 Number 1 January 2022

CONTENTS

Splicing factor mutations in cancer	ZHANG Xiaoyu, BAO Yufang, WANG Yongbo (1)
RNA splicing variations and pathogenic mechanisms-Single gene inherited diseases as an example	WANG Jiajia, LI Ru, REN Yi, et al. (9)
Down-regulating lncRNA HEIH reverses cisplatin resistance in breast cancer cells by negatively regulating miR-214-3p	HAN Jiangtao, ZHANG Aifeng, HU Yunxuan (14)
Evaluation of VEGF gene modified MSC in preventing intrauterine adhesion and promoting endometrial regeneration and repair	ZONG Shi, LIANG Chengbo (20)
Clinical and genetic phenotypes of Rod myopathy in children.....	HAO Jingxia, ZHANG Yingqian (25)
The effect and molecular mechanism of circ_0079593 on proliferation and apoptosis of childhood acute lymphoblastic leukemia KOCL44 cells.....	DUAN Xiaoqiong, HE Wenhua, WANG Xin (29)
circRNA_0000285 regulated the molecular mechanism of cervical cancer cell proliferation, migration and invasion by targeting miR-576-3p	HAN Linyu, WANG Na, ZHANG Xijun (35)
The perioperative effect analysis of midazolam combined with fentanyl in total hysterectomy	XIAO Yingli, ZHENG Jigen, HUA Yuanbin (40)
Clinical and genetic analysis of two infant with Menkes disease	ZHANG Zhidan, DUAN Lifen, YE Lei, et al. (45)
Autosomal recessive mental retardation caused PIGG mutation: A case report and literature review	YANG Liming, YANG Sai, LIAO Hongmei, et al. (50)
Detection of the SRY, SOX9, DAX1 gene and etiological analysis on five sex reversal	FU Jiao, XU Bangfa, HE Wang, et al. (56)
Application of T lymphocyte subsets combined with cytokines in the diagnosis of hemophagocytic syndrome	TIAN Yu, WANG Qing, GAO Juan, et al. (59)
Rule of TCM in the treatment of recurrent implantation failure treatment based on data mining	CHEN Xiaofei, CHEN Chunyue, XU Zheyun, et al. (63)
Analysis of Amelogenin gene deletion on Y chromosome	SUN Lijuan, YE Junjie, DU Yingxiong, et al. (68)
The relationship between NOS3 polymorphism and hypoxic-ischemic encephalopathy in China	WANG Yunju, LIU Bo, YU Change (71)
Screening of neonatal primary carnitine deficiency and SLC22A5 gene mutation characteristics in ethnic minority areas of Hainan Province	YAO Yanxian, ZHANG Yaqin, XIE Junwei, et al. (75)
Timing and clinical factors affecting treatment outcome of closed reduction for developmental dysplasia of the hip	ZHOU Xiaokang, FENG Yanhua, MAO Zhen (80)

Study on the correlation between various factors of primipara vaginal delivery and postpartum levator ani muscle injury	CHEN Xu, CUI Guanghe, LI Hualin, et al. (85)
Clinical study of different doses of N-acetylcysteine combined with pulmonary surfactant in the treatment of neonatal respiratory distress syndrome	WANG Shijie, ZHU Liangmei, DAI Yuteng, et al. (91)
Clinical and genetic analysis of <i>SUOX</i> gene variant in a Chinese patient with isolated sulfite oxidase deficiency	TANG Zhihong, PENG Qian, DUAN Gaoyang, et al. (95)
Cytogenetic analysis of ring chromosome 13	FAN Jiaming, ZHANG Lifang, QIAN Feiyan, et al. (99)
Analysis of one family case of adrenoleukodystrophy with onset of adrenal crisis	SUN Wenjun, YU Fei (102)
A case report of neurodevelopmental disorder caused by <i>KCNB1</i> gene mutation	Peng Yanyan, LU Xiangpeng, ZHENG Hong (106)
Identification of disease-causing gene mutation in a pedigree with epidermolytic palmoplantar keratoderma	NIU Xiangli, BI Jinghua, ZHU Lulu, et al. (110)
Prenatal diagnosis of a triploid fetus in the second trimester	ZHOU Bingbo, FENG Xuan, ZHANG Chuan, et al. (114)
Mutation analysis of <i>GJB2</i> and <i>SLC26A4</i> gene in a Chinese family with nonsyndromic hearing loss	PAN Yuchun, LI Sixiu, KANG Han, et al. (118)
A case of type B Niemann-Pick disease with sea-blue histiocytosis and literature review	FU Teng, YANG Xianghui, WANG Yanli, et al. (122)
Hereditary spherocytosis with new mutation of <i>SPTB</i> gene: a case report	XU Yue, LIU Peng, WANG Yanli, et al. (125)
Quality management in the construction of pregnant and parturient women-birth defects biobank	HE Jianping, TANG Jian, QIN Maohua, et al. (128)
Development of a real-time fluorescence detection system for rapid detection of MTHFR677, MTHFR1298 and MTRR66 mutations and its application in genetics diagnosis	LONG Ju (133)
Study on the effect of WeChat platform combined with family participatory nursing model in premature infants	HAN Ying, LI Lihua (138)
The effect of multidisciplinary nursing plan based on Roy-Newman's concept on the psychological resilience of patients with gynecological malignant tumors and acute stress disorder	ZHAO Haiyan, ZHENG Wei, LIU Ying, et al. (143)
Value of nurse patient communication art combined with comfort nursing in children with hypospadias after operation	ZUO Dan (147)
Effect of family synchronous empowerment management on postpartum recovery of pregnant women with gestational diabetes mellitus	ZHANG Liqin, CHEN Xiaofang, CHEN Honghui, et al. (152)
Pathophysiological role and diagnostic value of AMH in PCOS	ZHOU Hui, LI Yang, ZHANG Ziqi, et al. (157)
Research progress on the relationship between chronic low-grade inflammation and polycystic ovary syndrome	SUN Boyang, HAN Shiyu (161)
The research progress of signaling pathway in the pathogenesis of intrauterine adhesions	NIE Mingyue, YE Hong (165)

中国优生与遗传杂志 月刊, 1991年创刊
Chinese Journal of Birth Health & Heredity

总 编 辑 左 极 编辑部主任 刘 震

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》编辑委员会

国内邮发代号 80-418

通信地址 北京市朝阳区北三环东路15号, 100029

国外发行 中国国际图书贸易总公司

电 话 010-66516534, 13366223520

国外发行代号 BM 6838

E-mail youshengyuyichuan@163.com

印 刷 北京科信印刷有限公司

网 址 <https://www.scicloudcenter.com/YCYS>

出版日期 2022年1月25日

国内统一连续出版物号 CN 11-3743/R 国际标准连续出版物号 ISSN 1006-9534 定价:35.00元



购刊请扫码