


[首页](#)
[最新一期](#)
[期刊动态](#)
[过刊浏览](#)
[医学视频](#)
[在线投稿](#)
[期刊检索](#)
[期刊订阅](#)
[合作科室](#)
[注册](#)
[登录](#)

您的位置: [首页](#)>> [文章摘要](#)

[中文](#) [English](#)

无创产前基因检测技术的临床应用价值

赵晓曦, 苏日娜, 谷孝月, 武艾宁, 于荣鑫

010050 呼和浩特, 内蒙古医科大学附属医院妇产科

赵晓曦, Email: zhaoux.3675@163.com

内蒙古自然科学基金(2010MS1103); 笹川医学奖学金同学会科研启动金(124)

摘要:应用母血中胎儿游离的DNA检测胎儿非整倍体技术已开始应用于临床, 这一技术与传统的相比, 具有无创、快速、准确等优点, 它是产前筛查和诊断领域的一次革命。本文通过对比分析现产前基因检测技术在临床应用价值。

关键词:无创产前基因检测; 胎儿染色体病; 高通量测序

[评论](#) [收藏](#) [全](#)

文献标引: 赵晓曦, 苏日娜, 谷孝月, 武艾宁, 于荣鑫. 无创产前基因检测技术的临床应用价值[J/CD]. 中华临床医师杂志(电子版), 2013, 7(23): 10920-10922. [复制](#)

参考文献:

[1] Lo YM. Noninvasive prenatal detection of fetal chromosomal aneuploidies by maternal plasma DNA analysis: a review of the current state of the art. BJOG, 2009, 116: 15-19.

[2] ACOG Practice Bulletin No. 88, December 2007. Invasive prenatal testing for fetal chromosomal abnormalities. Obstet Gynecol, 2007, 110: 1459-1467.

[3] Ball RH, Caughey AB, Malone FD, et al. First- and second-trimester evaluation of Down syndrome. Obstet Gynecol, 2007, 110: 10-17.

[4] Driscoll DA, Gross S. Clinical practice. Prenatal screening for aneuploidy. N Engl J Med, 2007, 356: 2556-2562.

[5] Benn P, Cuckle H, Pergament E. Non-invasive prenatal testing for aneuploidy: current status and future prospects. Ultrasound Obstet Gynecol, 2013, 42: 15-33.

[6] Lo YM, Chiu RW. Genomic analysis of fetal nucleic acids in maternal blood. Am J Hum Genet, 2008, 83: 1017-1025.

[7] Chiu RW, Chan KC, Gao Y, et al. Noninvasive prenatal diagnosis of fetal chromosomal aneuploidies by massively parallel genomic sequencing of DNA in maternal plasma. Proc Natl Acad Sci U S A, 2008, 105: 20243-20248.

期刊导读

8卷4期 2014年2月 [最新]



期刊存档

期刊存档

[查看目录](#)

期刊订阅



在线订阅



邮件订阅



RSS

作者中心



资质及晋升信息



作者查稿



写作技巧



投稿方式



作者指南

编委会

期刊服务



建议我们



会员服务



广告合作



继续教育

[8] Driscoll DA, Gross SJ. Screening for fetal aneuploidy and neural tube defect. *Am J Obstet Gynecol*, 2011, 204: 818-821.

[9] Chitayat D, Langlois S, Wilson RD, et al. Prenatal screening for fetal aneuploidies. *J Obstet Gynaecol Can*, 2011, 33: 736-750.

[10] Alamillo CM, Krantz D, Evans M. Nearly a third of abnormalities found after screening are different than expected: 10-year experience from a single center. *Prenat Diagn*, 2011, 31: 251-256.

[11] 杨灿锋, 王峻峰, 朱云霞. 15230例孕中期唐氏筛查产前诊断的临床应用. *实用妇产科杂志*, 2011, 27: 145.

[12] 刘爱胜, 陈荣贵, 文艳. 中期孕妇血清中AFP、uE3、游离 β -hCG检测的临床意义及影响因素. *中华医学杂志*, 2011, 32: 2059-2060.

[13] 刘彦慧, 黎丽芬, 吴亚敏. 孕中期母血唐氏筛查分析与遗传咨询. *南方医科大学学报*, 2011, 31: 537.

[14] 钟小林, 李力, 易萍, 等. 1836例孕中期唐氏综合征产前筛查与诊断的临床研究. *重庆医学*, 2011, 40: 2025-2026.

[15] Sahota DS, Leung WC, Chan WP. Prospective assessment of the Hong Kong Hospital Authority universal Down syndrome screening programme. *Hong Kong Med J*, 2013, 19: 101-108.

[16] 赵晓曦. 用孕妇血中胎儿物质产前诊断胎儿染色体异常研究进展. *国际遗传学杂志*, 2011, 34: 20.

[17] Ferguson-Smith MA, Bianchi DW. Prenatal Diagnosis: past, present, and future. *Am J Obstet Gynecol*, 2010, 202: 601-604.

[18] Song K, Musci TJ, Caughey AB. Clinical utility and cost of non-invasive prenatal testing using cell-free DNA analysis in high-risk women based on a US population. *J Matern Fetal Neonatal Med*, 2011, 24: 1185.

[19] Swanson A, Sehnert AJ, Bhatt S. Non-invasive Prenatal Testing: Technologies and Implementation Strategies for Women's Healthcare Practitioners. *Curr Genet Med Rep*, 2013, 2: 121.

[20] Peters D, Chu T, Yatsenko SA, et al. Noninvasive prenatal diagnosis of a fetal Down syndrome. *N Engl J Med*, 2011, 365: 1847-1848.

[21] Srinivasan A, Bianchi DW, Huang H. Noninvasive detection of fetal subchromosomal abnormalities via deep sequencing of maternal plasma. *Am J Hum Genet*, 2013, 92: 167-176.

[22] Yu SC, Jiang P, Choy KW. Noninvasive prenatal molecular karyotyping from maternal plasma. *PLoS One*, 2013, 8: e60968.

[23] Schreck RR, Falik-Borenstein Z, Hirata G. Chromosomal mosaicism in chorionic villi. *Clin Perinatol*, 1990, 17: 867-888.

[24] Baffero GM, Somigliana E, Crovetto F. Confined placental mosaicism at chorionic sampling: risk factors and pregnancy outcome. *Prenat Diagn*, 2012, 32: 1102-1108.

[25] Lau TK, Jiang FM, Stevenson RJ. Secondary findings from non-invasive prenatal common fetal aneuploidies by whole genome sequencing as a clinical service. *Prenat D* 608.

[26] Wells D, Levy B. Cytogenetics in reproductive medicine: the contribution of hybridization (CGH). *Bioessays*, 2003, 25: 289-300.

[27] Bianchi DW, Platt LD, Goldberg JD, et al. Genome-wide fetal aneuploidy detection by plasma DNA sequencing. *Obstet Gynecol*, 2012, 119: 890-901.

综 述

胰岛素抵抗评价方法及其干预手段的研究进展

王睿, 魏日胞. . *中华临床医师杂志: 电子版* 2013;7(23):10836-10838.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

Claudin蛋白在紧密连接中的作用机制及与疾病的关系

邢晓辉, 李力仙, 郭天林, 梁里昂, 贾玉龙, 刘龙. . *中华临床医师杂志: 电子版* 2013;7(23):10839-10841.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

生长激素-胰岛素样生长因子-1轴在糖尿病肾病发生发展中的作用

宋志霞, 张晓良. . *中华临床医师杂志: 电子版* 2013;7(23):10842-10845.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

基因转录剪接体: 潜在的病变位点

党万太, 周京国, 谢文光. . *中华临床医师杂志: 电子版* 2013;7(23):10846-10849.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

长链非编码RNA在消化系统肿瘤中的研究进展

谢海伟, 史卫红, 吕进, 曹秀峰. . *中华临床医师杂志: 电子版* 2013;7(23):10850-10854.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

消化道内瘘的诊疗现状

王智勇, 孟兴凯, 乔建梁, 张俊晶. . *中华临床医师杂志: 电子版* 2013;7(23):10855-10857.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

血清胸苷激酶1在恶性肿瘤筛查和复发转移监测中的研究进展

刘鹏飞, 姬舒荣. . *中华临床医师杂志: 电子版* 2013;7(23):10858-10860.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

室性心律失常的交感神经机制诊疗进展

胡和生, 闫素华. . *中华临床医师杂志: 电子版* 2013;7(23):10861-10863.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

心脏再同步化治疗无反应的研究进展

郭彩虹, 刘正湘. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(23):10864-10867.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

新生儿复杂性先天性心脏病镶嵌治疗进展

罗凯, 付炜, 郑景浩. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(23):10868-10871.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

酒精性心肌病的治疗进展

王莉娜, 井玲. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(23):10872-10874.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

心脏电-机械耦联与双源CT冠状动脉成像最佳成像时间窗

孙凯, 韩瑞娟, 李坤成. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(23):10875-10879.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

多种影像学方法在评估脑血流灌注中的价值

张桃, 王城. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(23):10880-10882.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

膝关节骨性关节炎的MRI诊断进展

王琳, 沈鸿鹤, 刘鹏飞. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(23):10883-10886.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

磁共振成像新技术在诊断卒中后抑郁方面的应用

王晓羽, 赵越, 潘永惠. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(23):10887-10889.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

全面性癫痫持续状态的治疗现状

黎黎, 张洪. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(23):10890-10893.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

NLRP1和NLRP3炎性体的研究进展

原孟, 尚丽新. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(23):10894-10897.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

雄激素及其雄激素受体在膀胱癌中的研究进展

钟键, 何军, 侯健全. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(23):10898-10901.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

乙型肝炎病毒多聚酶区耐药突变位点研究进展

王莹, 雷君, 许绿叶. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(23):10902-10904.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

细胞毒性T淋巴细胞相关抗原4及其基因多态性在丙型肝炎中的研究进展

李邦涛, 肖丽. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(23):10905-10908.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

HIV阳性育龄妇女的抗病毒治疗及HIV母婴阻断

王敏. .中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(23):10909-10911.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

子宫腺肌病的非手术治疗研究进展

陈燕, 周洪贵. .中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(23):10912-10914.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

孕妇心脏功能变化与妊娠结局的研究进展

李晓菲, 吴青青, 刘爽, 高风云, 安园园, 孙丽娟, 马雪松. .中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(23):10915-10919.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

无创产前基因检测技术的临床应用价值

赵晓曦, 苏日娜, 谷孝月, 武艾宁, 于荣鑫. .中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(23):10920-10922.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

重症手足口病的早期识别

王楚, 詹学. .中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(23):10923-10925.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

儿童造血干细胞移植后的生存质量研究进展

骆燕辉, 周翊. .中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(23):10926-10929.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

结直肠癌肝转移切除术后肝内复发的治疗

王安强, 杜顺达, 万雪帅, 杨晓波, 赵海涛, 桑新亭. .中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(23):10930-10933.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

乳腺脓肿的手术治疗进展

江期华, 雷秋模. .中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(23):10934-10936.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

保乳术后放疗新技术的应用研究

武霞, 刘学键, 蒋丽华, 盖龙娴, 汪延明. .中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(23):10937-10939.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

白内障不同切口影响术后散光原因的分析

霍璐, 张仲臣, 张佳楠. .中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(23):10940-10943.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

脂联素基因与非小细胞肺癌相关性研究进展

李盈甫, 马千里, 姚宇峰. .中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(23):10944-10946.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

白细胞介素-1在骨关节炎发生机制中作用的研究进展

李智勇, 于占革. .中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(23):10947-10949.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

胸椎椎弓根置钉方法的研究与新进展

齐登彬, 张永刚. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(23):10950-10952.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

益生菌对炎症性肠病的治疗作用及机制

江红艳, 李林静, 李治国, 刘静, 朱丽萍, 冯百岁. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(23):10953-10956.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

血清胃蛋白酶原在胃部疾病中的研究进展

马亚楠, 李夏雨, 李倩倩, 沈守荣. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(23):10957-10960.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

胰岛素样生长因子 I 与颅内肿瘤的关系及研究进展

李中振, 战华, 王宁, 田荣振, 梁鹏. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(23):10961-10964.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

阿尔茨海默病的抗氧化应激治疗

李小华, 宋达琳. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(23):10965-10968.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

糖尿病低血糖及自主神经病变在其中的作用研究

李晓鹭, 苏恒. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(23):10969-10971.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

糖尿病状态下影响血脑屏障上P-糖蛋白表达的因素

万奇, 吴水清, 宋冰鑫, 李友元, 刘洋洋. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(23):10972-10975.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

表皮生长因子受体与乳腺癌关联研究进展

李云, 苏秀兰. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(23):10976-10978.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

谷胱甘肽S-转移酶基因与复发性流产

宗晨, 向卉芬, 陈大蔚, 曹云霞. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(23):10979-10981.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

肝细胞癌根治性术后的治疗选择

钟鉴宏, 黎乐群. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(23):10982-10986.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

血小板平均体积在肝脏疾病病情评估和预后判断中的价值

王莉, 刘祥忠, 李刚. . 中华临床医师杂志: 电子版

2013;7(23):10987-10989.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

免疫学应答与慢性乙型肝炎血清学转换的关系

李智彬, 刘永明, 苏何玲, 钟彦伟. . 中华临床医师杂志: 电子版
2013;7(23):10990-10992.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

变应性鼻炎与支气管哮喘相关性研究进展
武沛佩, 徐爱晖. . 中华临床医师杂志: 电子版
2013;7(23):10993-10996.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

先天性小眼球合并白内障超声乳化手术相关研究进展
叶子, 李朝辉. . 中华临床医师杂志: 电子版
2013;7(23):10997-10999.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

低碱性磷酸酯酶症研究进展
陆伟, 冀堃. . 中华临床医师杂志: 电子版
2013;7(23):11000-11003.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

实时荧光定量PCR技术在病原体快检中的研究进展与应用
陈凤华, 孙建华, 马盈盈, 王岩, 欧红玲, 王欣茹. . 中华临床医师杂志: 电子版
2013;7(23):11004-11006.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

下腰痛的病理机制
严鹏飞, 刘旭, 车路, 孙振, 王海强. . 中华临床医师杂志: 电子版
2013;7(23):11007-11009.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[| 编委会](#) [| 联系我们](#) [| 合作伙伴](#) [| 友情链接](#) [|](#)

© 2014版权声明 中华临床医师杂志(电子版)编辑部
网站建设: 北京华夏世通信息技术有限公司 京ICP备0
北京市公安局西城分局备案编号: 110102000676