

济南发现一例世界首报染色体异常核型

经中国唯一的遗传学权威机构、遗传学国家重点实验室——中南大学湘雅医学院医学遗传学实验室鉴定确认，由济南市中心医院医学实验诊断中心遗传学实验室发现的一例异常染色体核型为世界首报核型。

这例“世界首报核型”的发现者为医学实验诊断中心遗传学实验室的韩淑毅技师，据她介绍，该患者是一名已婚男性，因妻子习惯性流产，进行染色体检查，其染色体核型为46, XYt(6; 8)(q15; q21.1)，由于基因没有丢失，因此染色体平衡，患者表现及智力均与正常人一样，在医学上称这类患者为染色体平衡易位携带者，属于人类异常染色体核型。

发现这一核型后，科室人员查阅了《中国人类染色体异常目录数据库》和大量的医学专著、相关文献，均未发现与这名患者相同的染色体核型。后将核型图谱送到中南大学湘雅医学院医学遗传学实验室，经夏家辉院士、戴和平教授鉴定，该核型“在已有国内外现有资料中均未见报道”，为世界首报核型，并颁发证书。

济南市中心医院医学实验诊断中心主任汪运山教授介绍，这一世界首报核型的发现和确认，丰富了世界遗传性疾病中异常核型库的内容，为研究此类遗传性疾病的发生、发展、预防和治疗提供了第一手资料；与现代分子生物学检验检测新技术结合后，可为人类基因克隆提供依据，对开展孕前检查及产前诊断、减少畸形和低能婴儿的出生具有重要意义。

据了解，染色体易位是造成流产的重要原因之一，也是人类中最多的一类染色体结构畸变，在新生儿中的发生率为1/500—1/1000。在不孕不育人群中，染色体异常携带者比例高达5%—15%。染色体异常核型可能是从父母遗传过来的，也可能是在配子形成或早期卵裂的过程中接触了农药、化学毒物、放射性物质、生物病毒等，导致染色体发生畸变。

特别声明：本文转载仅仅是出于传播信息的需要，并不意味着代表本网站观点或证实其内容的真实性；如其他媒体、网站或个人从本网站转载使用，须保留本网站注明的“来源”，并自负版权等法律责任；作者如果不希望被转载或者联系转载稿费事宜，请与我们联系。

[打印](#) [发E-mail给:](#) [GO](#)

以下评论只代表网友个人观点，不代表科学网观点。

2010-8-26 7:45:24 匿名 IP:206.205.250.*

呵呵，根本不关心患者的情况，忙着给自己邀功呢。是不是打算发CNS什么的啊。

[\[回复\]](#)

2010-8-25 19:48:16 匿名 IP:221.12.171.*

我以为本文在发现这一现象后，应该叙述如何解决这对夫妇的习惯性流产问题了，但是令我失望的是全文在“邀功式”的“炫耀式”的首报中结束了。。。。

专家的心里是不是这样子的

“好开心啊！终于发现了世界上染色体异常核型”

[\[回复\]](#)

2010-8-25 19:08:58 匿名 IP:122.194.10.*

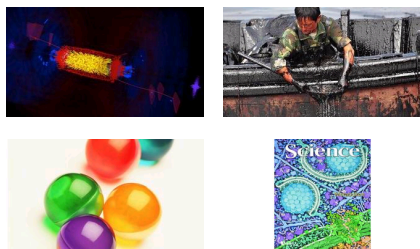
今天谈首报核型，过时了，20年前还可以。另外该文中的许多内容都是我们给学生上课讲的内容，够经典的。

相关新闻

- 1 我国发现一例新人类罕见染色体异常核型
- 2 深圳发现7例世界首报罕见染色体异常核型
- 3 夏家辉院士译《精编人类遗传学实验指南》出版发行
- 4 河南新发现两例世界首报人类染色体异常核型
- 5 江西吉安发现世界首报人类染色体异常核型
- 6 山东发现一例世界首报人类染色体异常核型
- 7 河南发现新的人类染色体异常核型
- 8 广东发现一例世界首报人类染色体异常核型

相关论文

图片新闻



[>>更多](#)

一周新闻排行

一周新闻评论排行

- 1 浙大推行“教师岗位分类管理” 30%教师转岗社会服务
- 2 蒲慕明：中国科学“病”在何处
- 3 基金委发布2011年度项目申请等事项通告 政策有较大变化
- 4 公开质疑“总统奖女孩” 方舟子是不是乱咬
- 5 国家地理杂志评2010十大科学发现 诺亚方舟遗迹上榜
- 6 论文撤销牵扯出美国一博士学术造假
- 7 中组部启动“青年千人计划”
- 8 建世界一流大学项目申报只有两周时间引争议
- 9 25位华人科学家新当选美国物理学会会士
- 10 第48批博士后科学基金面上资助名单公示

[更多>>](#)

编辑部推荐博文

- 也谈千人计划中的优待政策
- 一不小心，成了计算机病毒的教父
- “体制”与“自律”
- 南糯山哈尼面孔
- 慢而具有竞争力是可能的吗？
- 点评几句刘道玉、蒲慕明两位大牛的专访文章

[更多>>](#)

论坛推荐

- 数学生存之道——数学博士
- 专业好书《Control System Design》
- 《微分流形与李群基础》数学名著译丛（美）F.W. 瓦内尔
- 利用SCI快乐写作与投稿
- [高清晰]《This Dynamic Earth》
- SCI论文写作经典句型

“为研究此类遗传性疾病的发生、发展、预防和治疗提供了第一手资料；与现代分子生物学检验检测新技术结合后，可为人类基因克隆提供依据，对开展孕前检查及产前诊断、减少畸形和低能婴儿的出生具有重要意义。”一吹过头了吧。

[\[回复\]](#)

目前已有3条评论

[查看所有评论](#)

读后感言：

验证码：