

一个平衡易位 t(2;7) 家系的染色体分析¹⁾

张爱丽 杨惠珠 石蕴芳

(上海市第一妇婴保健院新生儿研究室)

引起流产所能观察到的遗传因素，主要是染色体异常。近年来，细胞遗传学的研究发现，具有平衡易位的夫妇容易造成流产^[1-6]。

本文报告的就是因反复流产而前来求诊的一对夫妇，经检查，女方为 t(2;7) 平衡易位携带者，其家系 3 代中有 4 人均有同样的平衡易位染色体。

病史及家系调查

先证者王××(检查号 82140)，女，35 岁。身体健康，智力正常。婚后 6 年中流产 4 次，均在孕两个月之内。子宫输卵管碘油造影，提示宫腔大小未见异常。宫底呈鞍状，宫腔右侧息肉或粘连。

家系调查，先证者的前母和生母是同胞姐妹，均无流产史。前母共生育 5 个孩子，除前 3 个孩子均于 3—4 岁病亡外，其他 2 个已成家，均有 2 个健康的孩子。生母生育 1 男 2 女。先证者系老大，弟弟婚后 2 年未育、妹妹生育 1 个外表正常健康的男孩。

对夫妇双方及家系中有关人员（二个母亲和弟弟拒绝检查）进行染色体 G 显带核型分析，结果除先证者的爱人正常外，其父亲、妹妹、外甥均有 1 条新的染色体，系由 2 号和 7 号两条染色体之间发生相互易位而形成。断裂和连接分别发生在第 2 号短臂 2 区 2 带和第 7 号短臂的 2 区 1 带。新的平衡易位染色体为 t(2;7) (2pter → 2p22::7p21 → 7qter; 7pter → 7p21::2p22 → 2qter) (图 1)。

讨 论

从平衡易位携带者的外表看，一般是正常

的，他们有生育能力，但生殖细胞在减数分裂时会产生 18 种配子，其中 1/18 是正常的，1/18 是平衡易位的，其余均为不平衡易位，易导致流产或出生异常儿。

先证者及其妹妹都接受了父亲的平衡易位染色体，而先证者的反复流产、可能是因产生了平衡易位配子而造成的。其妹妹则由于产生了不平衡易位配子，故生下了一个外表正常的平衡易位携带儿。由于未能追溯上去，只能估计 t(2;7) 染色体在此家系中至少传递了 3 代。

由此看来，具有平衡易位的夫妇，怀孕后须进行产前诊断，以避免异常染色体儿的出生。

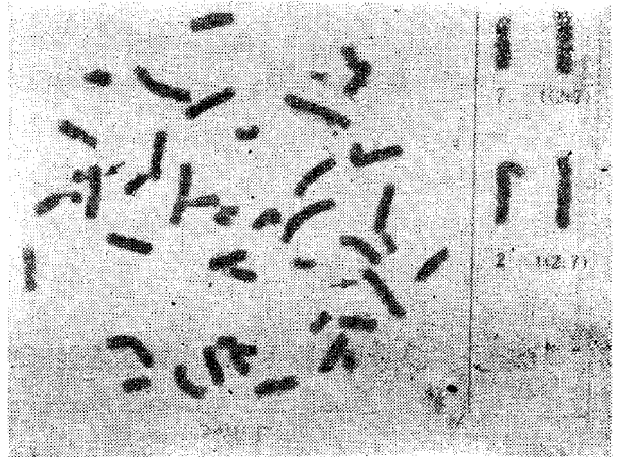


图 1 先证者的 G 显带中期分裂相
箭头所示易位染色体。右侧为正常 2, 7 号染色体
及 t(2;7) 平衡易位染色体的部分核型。

参 考 文 献

[1] 高庆摘: 1980.《国外医学》遗传学分册, 3(2): 104—

Zhang Aili et al.: chromosome Analysis in A Family with t(2;7) Balanced Translocation

1) 本文承上海市静安区中心医院细胞遗传室秦龙老师指正, 谨此致谢。

本文于 1985 年 1 月 14 日收到。