

中国人体细胞姬式 (GTG 法) 显带染色体的鉴别及其模式图

卢惠霖 夏家辉 李麓云 戴和平

(湖南医学院医学遗传研究室)

张思仲

(四川医学院肿瘤研究室)

随着人类染色体显带技术的发现^[6,7]和在人类细胞遗传学研究中的应用,1971年巴黎会议^[8]制定了人类显带染色体的带型模式图和命名标准;1975年^[9]又对巴黎会议模式图和命名法作了补充规定。

国内湖南医学院医学遗传组^[1-4],中国医学科学院肿瘤研究所细胞生物组^[5],曾先后开展了这方面的研究工作。

本文根据我们对200个中国人的近千个细胞的姬式显带染色体标本的观察,描述了中国人体细胞各号染色体的姬式带型的特点及其模式图。

一 材料和方法

(一) 显带方法

1. 湖南医学院医学遗传研究室所用的方法(1973):用外周血和骨髓标本按常规方法培养和滴制染色体玻片标本后,立即置70—80℃烤箱内烤2—3小时,关闭烤箱,让其自然冷却后,按下列程序进行显带:(1)在无菌条件下,用0.85% NaCl溶液配制0.25%胰蛋白酶溶液,玻璃滤菌器过滤,冰箱保存。(2)将上述0.25%胰蛋白酶溶液倒入染色缸中,用1M NaOH调pH至7.0左右,用水浴加温至37℃。(3)将玻片标本投入胰蛋白酶溶液中,不断轻轻地摆动2—3分钟左右。(4)取出玻片标本,直立于吸

水纸上数秒钟,投入姬姆萨染液10—20分钟。(5)取出玻片,用水冲洗,空气中干燥后显微镜下观察。

2. 四川医学院肿瘤研究室所用的方法(1978):(1)用生理盐水配制0.1%胰蛋白酶溶液,用10% NaHCO₃调pH至6.8—7.0,冰箱保存。(2)配制0.02% EDTA溶液,使用前置冰箱中预冷。(3)使用时,按1:1混合上述两种溶液于染色缸中,调pH至6.8—7.0,置冰箱中。(4)将预先在37℃孵箱中烘烤2—3小时“片龄”不超过30天的标本,浸入胰酶溶液中,轻轻摆动10—30秒钟左右。(5)将玻片标本投入pH调至6.8的磷酸缓冲液中作一过性漂洗,然后立即投入1:20的姬姆萨染液中染色20—30分钟。(6)用无离子水冲洗,空气干燥后显微镜下观察。

(二) 模式图的绘制

按照姬式显带染色体标本,根据照片的深带和浅带的比例和相对位置,测绘制成模式图。图中着丝点的位置是参考C式显带染色体标本确定的,根据“巴黎会议”的规定,标明各号染色体上的界标及分区。

由于染色体的长短和显带的质量不同,在有的标本上相邻的深带有时相互融合,为了反映这一特点,在模式图中我们用右侧的染色单体表示在较好的标本上所见到的带型,用左侧的染色单体表示在稍差的标本上所见到的带型。

二、各号染色体的鉴别特征

(一) 说明

按照巴黎会议的规定,一个中期染色体以着丝点、末端和两臂上所显出的某些显著的带作为界标、划分为两臂和两臂上的若干个区。首先,以着丝点把染色体分为短臂(p)和长臂(q),然后根据某一臂上的较显著的带,将该臂划分成若干区,并从邻近着丝点的带起,到臂端为止,依次编号为1区、2区、3区等。用作界标的带就构成该区的1号带(注意:模式图上界标指针仅表示被指的带是该区1号带,并不是上下两区的分界线)。

按照巴黎会议规定,两臂上染色深者称为深带,染色浅或未染色者称为浅带。同一区内除1号带规定是界标外,其它各带不分深带或浅带,均由近及远,依次编为该区2号、3号、4号带等,按此规定,在记述染色体的每一个带时应包括四点,即染色体号、臂号、区号和带号。例如1号染色体短臂2区的3号带,按巴黎会议符号应记述为1p23。为了精确记述某一断裂点,在1975年的补充规定中,提出了一个将每一个带10等分,并以有关断裂点与所在带的近侧缘的相对距离为依据的命名体系,如某一断裂发生在2p23带的近侧缘,则用2p2300表示;如断裂发生在2p23带的十分之六处,则用2p2306表示。

我们所绘制的模式图与巴黎会议模式图对比,在姬式显带染色体上的带名,有些可以确定,有些还无把握肯定下来。但分区的界标,本模式图和巴黎会议模式图则完全一致。

在描述每一染色体上的带时,我们使用臂的近侧段、中段、远侧段等名称。所谓远、中、近系指距离着丝点的远近而言。为了避免与深带和浅带相混淆,我们用“浓”和“淡”二字来表示深带染色的程度。

(二) 带型特征和用作界标的带的描述(参见图版II—III)

A组染色体 包括1—3号染色体,其长度

最长;1号和3号染色体的着丝点约在1/2处,2号染色体的着丝点约在3/8处。

1号染色体:着丝点和次缢痕有时染色淡。

短臂——近侧段和中段各有几条深带,其中段深带稍宽,在处理较好的标本上,远侧段可显出3—4条淡染的深带。此臂分为3个区,近侧的深带为2区1号带,中段深带为3区1号带。

长臂——次缢痕紧贴着丝点,染色浓。其远侧为一宽的浅带,中段和远侧段各有两条深带,以中段第2深带染色较浓,中段两条深带稍靠近。此臂分为4个区,次缢痕远侧的浅带为2区1号带,中段第2深带为3区1号带,远侧段第3深带为4区1号带。

2号染色体:

短臂——可见四条深带,中等的两条深带稍靠近。此臂分为2个区,中段第2、3深带之间的浅带为2区1号带。

长臂——可见6—7条深带,此臂分为3个区,第2和第3深带之间的浅带为2区1号带,第4和第5深带之间的浅带为3区1号带。

3号染色体:着丝点染色浓。

在短臂和长臂的中段各有一条明显而宽阔的浅带,是该染色体的特征。

短臂——一般在近侧段可见两条深带,远侧段可见3条深带,其中远侧近端部的一条较窄,且着色较淡,这是区别3号染色体短臂的显著特征。此臂分为2个区,中段浅带为2区1号带。

长臂——一般在近侧段和远侧段各有一条较宽的深带。在处理较好的标本上,近侧段的深带可分为两条深带,远侧段的深带可分为三条深带。此臂分为两个区,中段浅带为2区1号带。

B组染色体 包括4、5号染色体,长度次于A组,着丝点约在1/4处。

4号染色体:

短臂——可见一条深带,短臂只有一个区。

长臂——可见均匀分布的四条深带,在处理较好的标本上,在第2、3深带之间还可显出一条较窄的深带。此臂分为3区,近侧段第1、2深带之间的浅带为2区1号带;远侧段第3、4深带之间的浅带为3区1号带。

5号染色体:

短臂——可见1—2条深带,其远侧的深带宽而且色浓。此臂仅有1个区。

长臂——近侧段有两条深带,染色较淡,有时不

显;中段可见三条深带,染色较浓;远侧段可见1—2条深带,近末端的一条着色较浓。此臂分为3个区,中段第4深带为2区1号带;中段第5深带与远侧段第6深带之间的宽阔的浅带为3区1号带。

C组染色体 包括6—12号和X染色体,中等长度,6、7、11号和X染色体着丝点约在3/8处,其它号染色体的着丝点约在1/4处。

6号染色体:着丝点染色浓。

短臂——中段有一条明显而宽阔的浅带,近侧段和远侧段各有一条深带,近侧段的深带紧贴着丝点。在处理较好的标本上,远侧段的深带可分为两条深带。此臂分为2个区,中段的明显而宽阔的浅带为2区1号带。

长臂——可见五条深带,近侧的一条紧贴着丝点。远侧段末端的一条深带窄而且着色较淡。此臂分为2个区,第2和第3深带之间的浅带为2区1号带。

7号染色体:着丝点染色浓。

短臂——有三条深带,中间的一条深带窄而且着色极淡,有时不明显,远侧近末端的深带着色浓而稍宽,宛如“瓶盖”,这常常是辨别7号染色体的明显特征。此臂分为2个区,远侧深带为2区1号带。

长臂——有三条明显的深带,远侧近末端的一条深带着色较淡,第2和第3深带稍接近。此臂分为三个区,近侧第1深带为2区1号带,中段的第2深带为3区1号带。

8号染色体:

短臂——有两条深带,其间有一条较明显的浅带,这是与10号染色体相区别的主要特征。此臂分为2个区,中段浅带为2区1号带。

长臂——可见3—4条分界不明显的深带,近侧段的深带有时不明显。在处理较好的标本上,其远侧段近末端尚可见一条窄的着色极淡的深带。此臂分为2个区,中段第2条深带为2区1号带。

9号染色体:着丝点染色浓。

短臂——远侧段可见两条深带,在有的标本上融合成一条深带。此臂分为2个区,远侧的第1深带为2区1号带。

长臂——可见明显的两条深带,次缢痕一般不着色,在有些标本上呈现出特有的狭长的“颈部区”。此臂分为3个区,近中段的一条深带为2区1号带,远侧段的一条深带为3区1号带。

10号染色体:着丝点染色浓。

短臂——近中段有两条深带。此臂只有1个区。

长臂——可见明显的三条深带,远侧段的两条深

带稍靠近。该染色体长臂上的这三条明显的深带是与8号染色体相鉴别的一个主要特征。此臂分为2个区,近侧段的第1深带为2区1号带。

11号染色体:着丝点染色浓。

短臂——近中段可见一条宽的深带,在处理较好的标本上,这条深带可分为三条较窄的深带。此臂只有1个区。

长臂——近侧有一条深带,紧贴着丝点,近中段可见一条明显的较宽的深带,在这条深带与近侧段深带之间有一条宽阔的浅带。在处理较好的标本上,近中段的这条较宽的深带可分成两条较窄的深带,两深带之间有一条很窄的浅带,后者虽常不明显,但却是分区上的一个界标。在有些标本上近末端处尚可见一条窄的淡色的深带。此臂分为2个区,界标即2区1号带为上述近中段两深带之间的那条很窄的浅带。

12号染色体:着丝点染色浓。

短臂——中段可见1条深带,此臂只有1个区。

长臂——近侧有一条深带紧贴着丝点。中段有一条宽的深带,这条深带与近侧深带之间有一条明显的浅带,但与11号染色体比较,这条浅带较窄,这是鉴别11号与12号染色体的一个主要的特征。在处理较好的标本上,中段这条较宽的深带可显出三条较窄的深带且正中的一条着色较浓。在有些标本上,远侧段还可见1—2条窄的染色较淡的深带。此臂分为2个区,中段正中的着色较浓的深带为2区1号带。

X染色体:其长度介于7号和8号染色体之间。着丝点有时染色淡。

短臂——中段有一条明显的深带,宛如“竹节状”。在有些标本上其远侧还可见一条窄的、着色淡的深带。此臂分为2个区,中段的深带为2区1号带。

长臂——可见四条深带,近侧的一条最明显。此臂分为2个区,近侧的这条最明显的深带为2区1号带。

D组染色体 包括13—15号染色体,具有近端着丝点和随体。

13号染色体:着丝点和短臂染色浓。

长臂——可见四条深带,第1和第4深带较窄、染色较淡;第2和第3深带较宽、染色较浓。此臂分为3个区,第2深带为2区1号带,第3深带为3区1号带。

14号染色体:着丝点和短臂染色深。

长臂——近侧和远侧段各有一条较明显的深带。在处理较好的标本上其近侧可显出两条深带,其中段可显出一条着色较淡的深带。此臂分为3个区,近侧

第2条深带为2区1号带,远侧第4深带为3区1号带。

15号染色体:着丝点和短臂染色浓。

长臂——中段有一条明显的深带,染色较浓。在有的标本上其近侧段可见1—2条淡染的深带。此臂分为2个区,中段深带为2区1号带。

E组染色体 包括16—18号染色体。16号染色体着丝点位置变化较大,17和18号染色体着丝点约在1/4处。

16号染色体:着丝点及次缢痕染色浓。

短臂——中段有一条着色较淡的深带,在有的标本上可见两条深带。此臂只有1个区。

长臂——除次缢痕外有两条深带,远侧段的一条有时不明显。此臂分为2个区,中段深带为2区1号带。

17号染色体:着丝点染色浓。

短臂——中段有一条深带。此臂只有1个区。

长臂——远侧段可见一条深带,这条深带与着丝点相连的深带之间为一明显而宽的浅带。此臂分为2个区,上述浅带为2区1号带。

18号染色体:

短臂——一般为浅带,此臂只有1个区。

长臂——近侧和远侧各有一条明显的深带。此臂分为2个区,两深带之间的浅带为2区1号带。

F组染色体 包括19和20号染色体,着丝点约在1/2处。

19号染色体:

着丝点及其周围为深带,其余均为浅带。在有的标本上其长臂近中部可显出一条着色极淡的深带。短臂和长臂均只有1个区。

20号染色体:着丝点染色浓。

短臂——有一条明显的深带。此臂只有1个区。

长臂——在远侧段可见1—2条染色较淡的深带,

但有时不明显。此臂只有1个区。

G组染色体 包括21号、22号和Y染色体,是染色体组中最小的具近端着丝点染色体,21号和22号染色体具有随体。

21号染色体:着丝点染色浓。比22号染色体短,其长臂上有一明显而宽的深带。此臂分为2个区,其深带为2区1号带。

22号染色体:着丝点染色浓。比21号染色体长,在长臂上可见两条深带,近侧的一条着色浓而且紧贴着丝点,近中段的一条着色淡,在有的标本上不显现。此臂只有1个区。

Y染色体:长度变化较大,有时整个长臂被染成深带,在处理较好的标本上可见两条深带,此臂只有1个区。

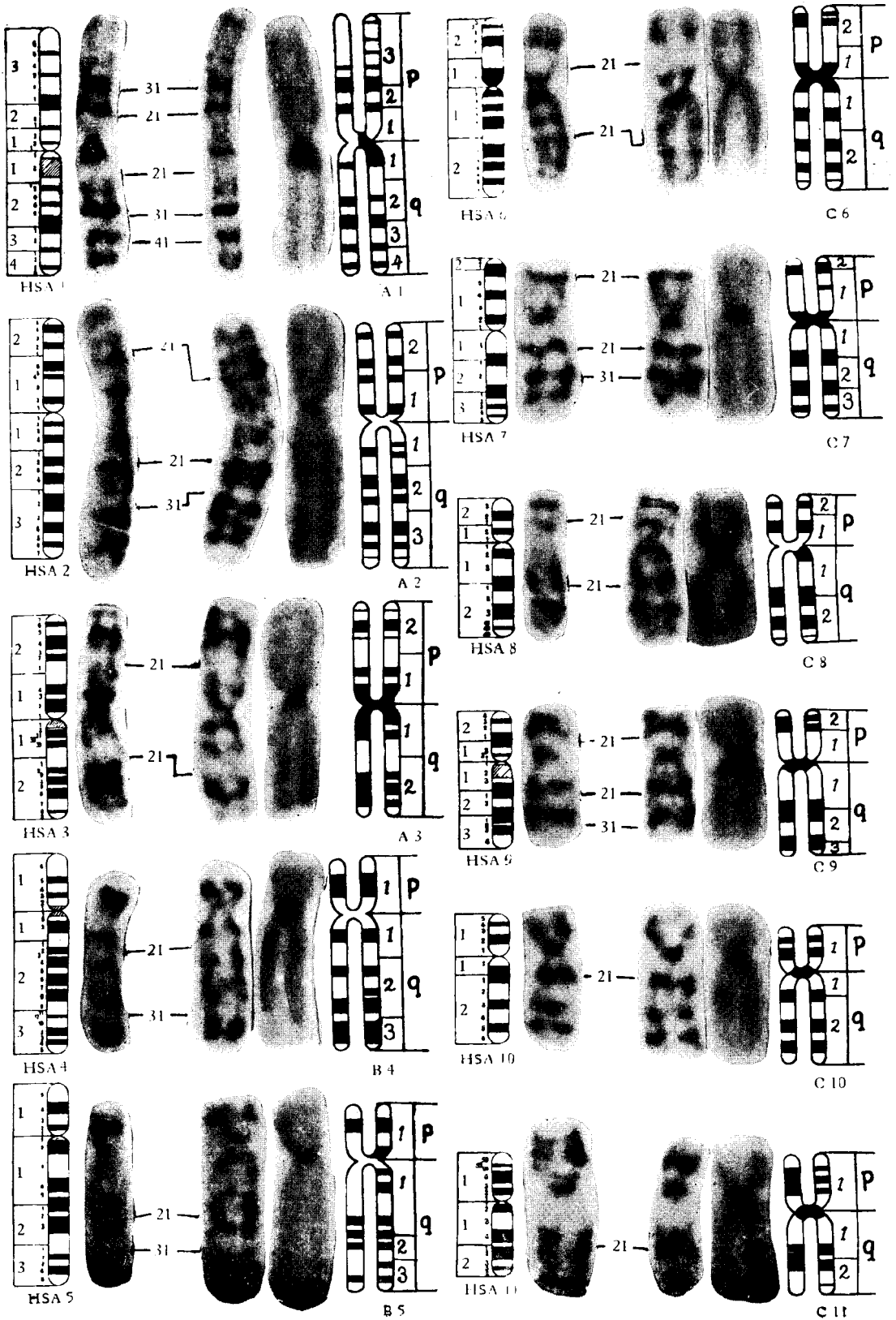
主要参考文献

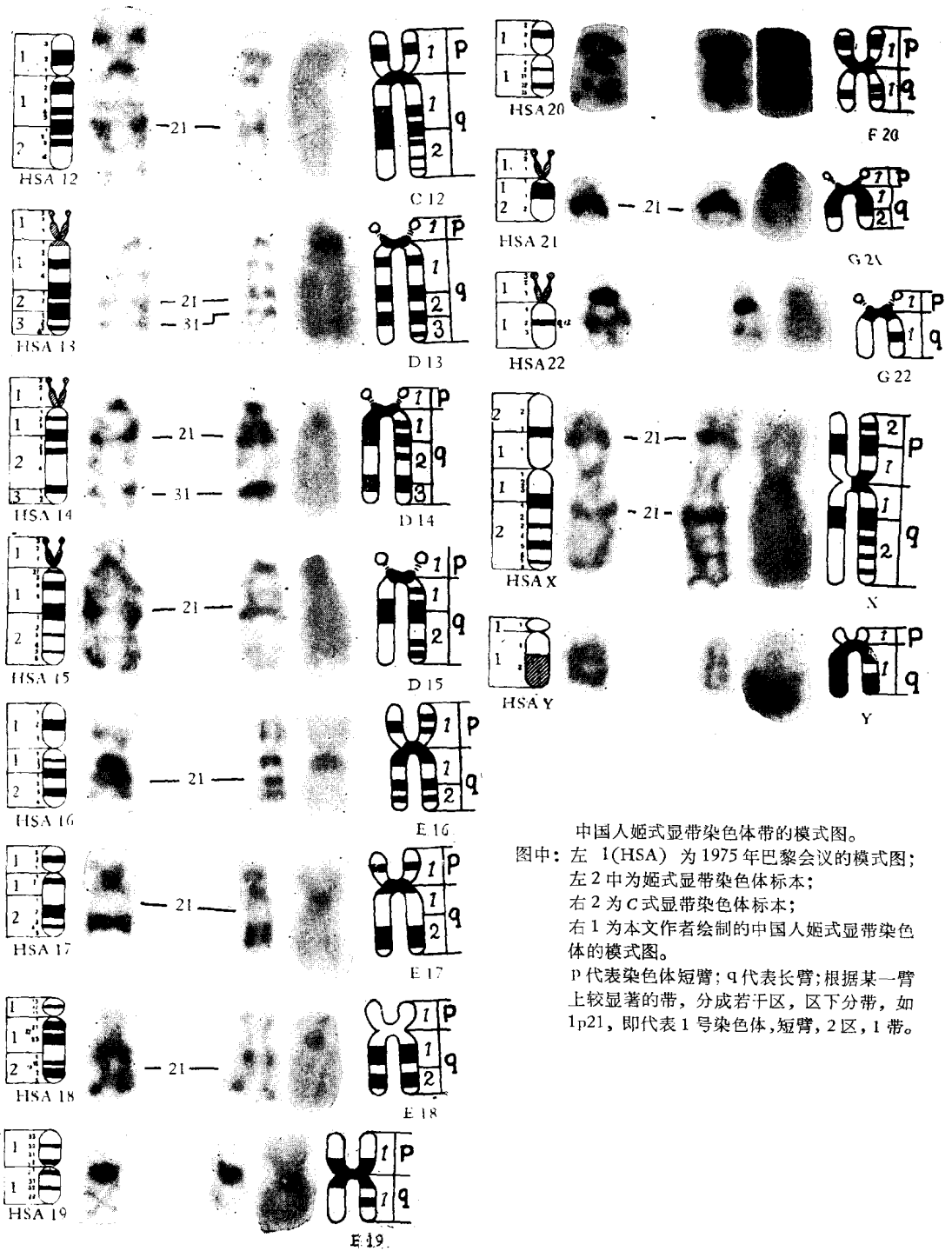
- [1] 湖南医学院医学遗传组等:1974。湖南医学院编“医学研究资料”,2:59。
- [2] 湖南医学院医学遗传组等:1976。遗传学报,3(1):39。
- [3] 湖南医学院医学遗传组等:1976。医学生物资料选编(人二倍体会议资料专辑),1—2:69。
- [4] 湖南医学院医学遗传组等:1976。湖南医学院编“医学研究资料”,3(12):82。
- [5] 中国医学科学院肿瘤研究所细胞生物组:1976。遗传学报,3(2):150。
- [6] Caspersson, T., et al., 1970. *Chromosoma*, 39: 215.
- [7] Caspersson, T., et al., 1970. *Exp. Cell. Res.*, 60: 315.
- [8] Paris Conference (1971): Standardization in Human Cytogenetics. *Birth Defects: Original Articles, Series, VIII*: 7, 1972. The National Foundation, New York.
- [9] Paris Conference (1971), Supplement (1975): Standardization in Human Cytogenetics. *Cytogenetic and Cell Genet.*, 15: 201—238 (1975).



中国人姬式显带染色体标本的显微照片。

1-6号由湖南医学院医学遗传研究室提供。7-8号由四川医学院肿瘤研究室提供。





中国人姬式显带染色体带的模式图。
 图中：左 1(HSA) 为 1975 年巴黎会议的模式图；
 左 2 中为姬式显带染色体标本；
 右 2 为 C 式显带染色体标本；
 右 1 为本文作者绘制的中国人姬式显带染色体的模式图。
 P 代表染色体短臂；q 代表长臂；根据某一臂上较显著的带，分成若干区，区下分带，如 1p21，即代表 1 号染色体，短臂，2 区，1 带。