

· 遗传快报 ·

9 种罕见的人类染色体异常核型报告

韩维田^① 曲 鸥 于 萍 姜 淼

(辽宁省计划生育科学研究院, 沈阳 110031)

Report on Nine Rare Species of Human Chromosomal Abnormal Karyotypes

Han Weitian Qu Ou Yu Ping Jiang Miao

(Liaoning Research Institute of Family Planning, Shenyang 110031)

自 1983 年以来, 我们对数千例不育及胚胎丢失等生殖异常患者进行细胞遗传学研究, 发现大量异常染色体核型, 而且异常种类繁多, 已报道世界首报人类异常核型 25 种⁽¹⁾。最近, 在不良妊娠患者中又发现 9 种异常核型, 经湖南医科大学医学细胞遗传学国家培训中心鉴定, 为世界首次报道。现报告如下。

1 病例摘要及核型

例 1 男, 30 岁, 表型及智力正常, 其妻子妊娠两次, 均在无任何诱因情况下于妊娠 75 天左右自发流产。外周血染色体 G 显带分析, 其核型为 45, XY, t(8;13)(8qter→8p21::13q11→13qter); t(22;8)(22qter→22p13::8p21→8pter)。各例患者的异常核型见图 1。

例 2 女, 37 岁, 表型正常, 妊娠 3 次, 在妊娠 43 天和 75 天自发流产各一次, 妊娠 105 天死胎一次。外周血染色体 G 显带分析, 核型为 46, XX, t(2;15)(2pter→2q33::15q26→15qter; 15pter→15q26::2q33→2qter)。

例 3 女, 27 岁, 表型正常, 妊娠两次均在 50 天左右自发流产, 无患病及服药史, 无长期接触有毒化学物质史。外周血染色体 G 显带和 C 显带分析, 其核型为 47, XX, -11, +11p, +11q。

例 4 男, 26 岁, 表型正常, 结婚 4 年, 其妻子均在妊娠 2 个月左右自发流产 3 次。外周血染色体 G 显带分析, 核型为 46, XY, t(7;20)(7pter→7q22::20p11→20pter; 7qter→7q22::20p11→20qter)。

例 5 女, 24 岁, 表型正常, 结婚 2 年, 妊娠两次, 第一次妊娠 40 天自然流产, 第二次妊娠 60 天过期流产, 无患病及服药史。外周血染色体 G 显带分析, 核型为 46, XX, t(7;14)(7pter→7q22::14q32→14qter; 14pter→14q32::7q22→7qter)。

例 6 男, 29 岁, 表型正常, 其妻子均在妊娠 60 天左右无任何诱因自发流产两次。外周血染色体 G 显带分析, 核型为 46, XY, t(7;11)(7pter→7q36::11q23→11qter; 11pter→11q23::7q36→7qter)。

例 7 女, 25 岁, 表型正常, 结婚 3 年, 妊娠两次, 均足月产脑积水患儿。妊娠前后均无病毒和弓形虫感染史及服药史。外周血染色体 G 显带分析, 核型为 46, XX, t(1;6)(1pter→1q32::6q25→6qter; 6pter→6q25::1q32→1qter)。

例 8 男, 31 岁, 表型及智力正常, 结婚 6 年, 其妻子妊娠 5 次, 在妊娠 2 个月自发流产 3 次和 3 个月过

^①韩维田, 男, 39 岁, 大学毕业, 副主任检验师, 从事遗传与优生科学研究和临床遗传病实验室诊断。

期流产 2 次。外周血染色体 G 显带分析,核型为 46,XY,t(2;18)(2pter→2p21::18p11→18qter;18pter→18p11::2p21→2qter)。

例 9 男,31 岁,表型正常,其妻子妊娠 3 次均在 50—70 天无任何诱因自然流产。外周血染色体 G 显带分析,核型为 46,XY,t(4;12)(4qter→4p16::12p11→12pter;12qter→12p11::4p16→4pter)。

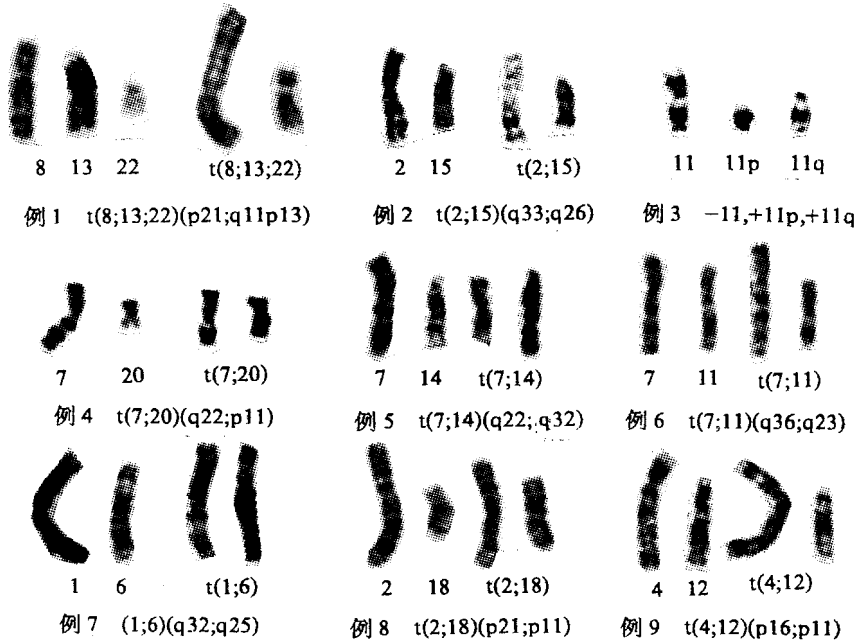


图 1 9 例患者的部分异常核型

2 讨 论

由遗传因素引起的不良妊娠患者主要是常染色体结构畸变,以平衡易位最多见,故表型一般正常。由于相互易位携带者仅 1/18 的配子属正常⁽²⁾,因此,很难生育正常后代。本文报道的 9 例罕见异常核型有 8 例平衡易位,其中 7 例因产生不平衡配子而表现为反复自发流产或死胎。而且例 1 易位,涉及 3 条染色体断裂,错误重接后并衍生出两条新的染色体,当减数分裂时,异常分裂十分复杂,几乎不能形成正常配子,造成胚胎早期淘汰。但患者表型及智力均正常,可见染色体的重新连接没有功能基因损伤。

据有关文献报道,脑积水患儿与多基因遗传因素有关⁽³⁾,而本文例 7 患者足月产两个脑积水患儿,在妊娠前后均无患病和服药史,其生育脑积水患儿肯定来自遗传因素,但特定的染色体畸变与脑积水缺陷的关系尚待进一步验证。在细胞分裂期染色体着丝粒区存在球形结构(cd)与中心粒发出的纺锤丝连接,使同源(或姊妹)染色体相互分离,将其拉向细胞两极。王应雄等⁽⁴⁾认为,cd 丢失和变异与染色体不分离关系密切。本文例 3 患者 11 号染色体在着丝粒中间横断裂,形成 11 号染色体长短臂相互分离的染色体核型,其 cd 结构被破坏或一分为二,但未影响细胞的有丝分裂。而反复流产可能与形成部分三体或缺体配子的复杂减数分裂有关。

参 考 文 献

- (1) 韩维田等,1994. 生殖医学杂志,3(4):211—213.
- (2) 杜传书,刘祖洞主编,1992. 医学遗传学(第二版),北京:人民卫生出版社,309.
- (3) P. S. 哈泼著(耿新胜等译),1986. 实用遗传咨询,郑州:河南科技出版社,115—118.
- (4) 王应雄等,1992. 中华医学遗传学杂志,9(3):146.

本文于 1995 年 9 月 13 日收到。