

# 极罕见的复杂易位 $t(2;18;21;9;19;13)$ 核型一例<sup>1)</sup>

张廉生 徐先早

(湖北省鄂西自治州人民医院遗传室,恩施, 445000)

我室于1988年检出一例涉及2、18、21、9、19、13号共6条染色体复杂易位的患者。本核型极为罕见,在国内外文献中尚无报道,现报告如下:

## 一、病例报告

患儿梅××,女,生于1976年12月,死于1989年1年,存活12年。患儿系第一胎,足月顺产,新法接生,无官内外窒息,出生体重2.5kg,三岁后曾多次体温发热,阵发性抽搐,四肢长骨出现自发性骨折。

**体检** 患儿11岁7个月时身长85cm,体重11.5kg,头围45cm,眼距3.4cm,全身消瘦,肌肉萎缩,发育极差,智力严重低下,不会说话,无意识表达能力。四肢弯曲呈“S”状畸形(图1),不能坐、立及行走,鼻梁微扁平,上唇略长,腭弓稍高,颈短,耳位低,乳头间距宽,牙稀疏,上下颌各11颗,灰黄色,多数为龋齿,口腔、舌尖部多处溃疡。呼吸、脉搏,血压正常,听诊第二心音稍亢进,无杂音。B型超声波探查心、肝、脾、肾、子宫等未见明显异常。大脑发育幼稚,脑电图呈轻度弥漫性慢活动增多。左手为通关掌,双侧手指无纹理。X线检查:两肱骨中段、股骨、胫骨、尺桡骨上、中、下段可见多个陈旧性骨折线,并有骨痂生长,形成假关节。实验室检查:轻度贫血,血清钙、磷、碱性磷酸酶正常,免疫球蛋白偏低。

**家系调查** 患儿出生时其母25岁,父27岁,农民,非亲缘婚配,无特殊病史,智力发育良好,体检正常。自述孕期三月左右其母曾感冒发热,用过药,因在乡下卫生院就诊,时间



图1 患者11岁7个月时的照片四肢弯曲呈“S”状畸形

久,当时病状与用药情况无从考查。妊娠中期,阴道有少量出血,先兆流产,曾用黄体酮保胎。其妹现已10岁,身体与智力发育均正常。

## 二、细胞遗传学检查

患儿父母与妹外周血细胞染色体检查,均未发现异常。

患儿外周血淋巴细胞培养二次,计数80个中期分裂相,众数为46,但每个细胞中均涉及2、18、21、9、19、13号共6条染色体的结构畸变,经G显带、R显带、C显带、G<sub>11</sub>显带等带型综合分析,确定为以上6条染色体的复杂易位,

Zhang Liansheng et al; A Rare Case of Complex Translocations  $t(2;18;21;9;19;13)$  in Karyotype

1) 本核型经湖南-中国遗传医学中心的夏家辉,李麓芸教授鉴定、指导并检索资料,特此致谢。

本文于1990年4月9日收到。

按 ISCN (1985) 规则, 其核型为:  $46, XX, t(2;18;21;9;19;13)(2pter \rightarrow 2q37::13q12 \rightarrow 13qter; 18pter \rightarrow 18q21::2q37 \rightarrow 2qter; 21pter \rightarrow 21q22::18q21 \rightarrow 18qter; 9qter \rightarrow 9p13::21q22 \rightarrow 21qter; 19qter \rightarrow 19p13::9p13 \rightarrow 9pter; 13pter \rightarrow 13q12::19p13 \rightarrow 19pter)$  (图 2)。

### 三、讨 论

近 10 年来,关于人类染色体结构异常的发现越来越多,也越来越复杂,张哲维等(1984)曾报告一例涉及 6 条染色体具有 3 个相互易位的畸变<sup>[2]</sup>。而本例患者所涉及的 2、18、21、9、19、13 号等 6 条染色体复杂易位的核型,目前国内文献尚无报道,实属罕见。

本例患者的临床体征与成骨不全症相似,成骨不全症为常染色体显性(或隐性)遗传,多为基因异常所致,目前还没有染色体异常的报道。而该患儿具有多条染色体的结构畸变,且智力严重低下,不会说话,通关节,低耳位等,有较为典型的染色体疾病症状,但患者的染色体异常与临床症状的关系还尚难定论。有人推测复合染色体畸变的表型特点,可能受一组染色体畸变控制,也可能受几组染色体畸变影响<sup>[4]</sup>。对于平衡易位能否形成表型是个有争议的问题<sup>[5]</sup>,许多资料表明易位的机理及其遗传效应是相当复杂的<sup>[1]</sup>,有待进一步阐明。有无表型异常也不能一概而论,取决于多种因素。我们认为本例患者的染色体具有 6 处明显易位,形成 6 条新生的易位染色体,就很有可能造成某些遗传物质的微小丢失或断裂点上的基因突变<sup>[6]</sup>,而产生遗传学上的剂量效应与位置效应,从而影响机体的发育,出现一定的临床表型。

该患者 6 条染色体的结构畸变均发生在非同源染色体之间,此点提示,患者所带有的染色体畸变只可能发生在双亲之一的成熟配子中<sup>[5]</sup>。双亲外周血淋巴细胞染色体正常,继患

者之后又产一完全正常的女孩,说明该患者的复杂易位,很可能是在父母性细胞成熟过程中发生突变,造成染色体断裂与重排的结果。

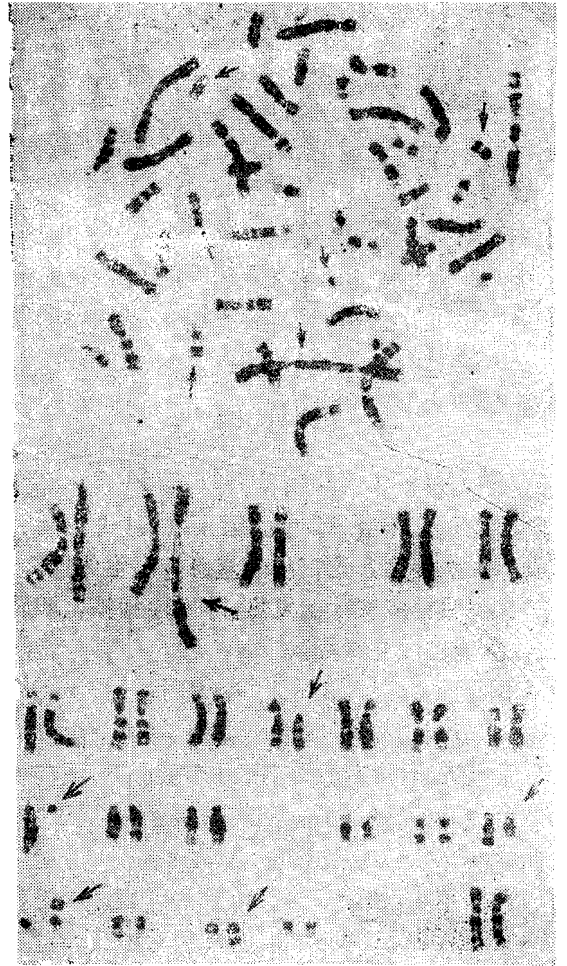


图 2 患儿外周血细胞 G 显带染色体核型示  $46, XX, t(2;18;21;9;19;13)$

### 参 考 文 献

- [1] 程在玉等: 1983. 遗传学报, 10(5): 419—422.
- [2] 张哲维等: 1984. 遗传学报, 11(6): 500—504.
- [3] 李麓芸等: 1981. 中华医学杂志, 61(12): 743.
- [4] 杜晶等: 1987. 遗传, 9(1): 24—26.
- [5] Caballin, M. R. et al.: 1981. *Clin. Genet.*, 20(6): 428.
- [6] Jacobs, P. A.: 1974. *Nature*, 249: 164—165.