

## 9号染色体臂间倒位 21 例分析<sup>①</sup>

李永全, 郑克勤, 周汝滨, 潘超仁, 廖霞, 陈小萍

(广东医学院医学遗传学研究室, 广东 湛江 524023)

**摘要:** 在 2 703 例遗传咨询门诊病例中检出 9 号染色体臂间倒位 21 例, 将本组 inv(9)的频率与普通群体 inv(9)的频率作比较, 并通过对伴有其它性状的 inv(9)家系的分析, 讨论了 inv(9)的遗传效应问题。

**关键词:** 人类第 9 号染色体; 臂间倒位

**中图分类号** Q343 **文献标识码:** A **文章编号:** 0253-9772(1999)06-0010-12

### Analyses in 21 Cases of Pericentric Inversion of Chromosome 9

LI Yong-quan, ZHENG Ke-qin, ZHOU Ru-bin,  
PAN Chao-ren, LIAO Xia, CHEN Xiao-ping

(Laboratory of Medical Genetics, Guangdong Medical College, Zhanjiang 524023, China)

**Abstract:** Twenty one cases of pericentric inversion of chromosome 9 were found in 2703 patients asking genetic counseling. The percentage of inv(9) in this group was compared with that in normal population. Two special pedigrees with inv(9) were analyzed and the genetic effects of inv(9) were discussed.

**Key words:** Human chromosome 9; Pericentric inversion

9号染色体臂间倒位[inv(9)], 在人群中比较常见, 国外的发生率为 0.95%~1.2%<sup>[1]</sup>, 国内夏家辉等人在 3 415 例活产婴中发现 28 例, 其发生率为 0.82%<sup>[2]</sup>。关于 inv(9)的遗传效应问题, 至今仍有争论。有学者认为 inv(9)是一种染色体结构的异态性, 本身不具有病理学意义<sup>[3-5]</sup>。近年来有些报道认为 inv(9)与习惯性流产、死胎、不孕等症有关<sup>[6-9]</sup>。究竟 inv(9)有无遗传效应? 为了探讨这个问题, 我们对我室在 1990 年 5 月至 1998 年 6 月期间所作的染色体检查结果作统计分析, 结合文献复习, 试图从中找到一些启示。

## 1 材料与 方法

1990 年 5 月至 1998 年 6 月经我室检查的外周血染色体共 2 703 例, 包括自然流产、性发育不良、不育、智能低下、先天性畸形患者。统计该群体的 inv(9)发生率, 与普通人群 inv(9)发生率作比较, 分析 inv(9)是否与临床症状有相关关系。

对伴有某种特殊症状的 inv(9)携带者作家系调查, 进行遗传分析, 分析 inv(9)是否与症状直接关联。

## 2 结果与 讨论

2703 例染色体检查, 检出 inv(9)携带者 21 例。21 例 inv(9)携带者的简况见表 1。

乍一看, 这些 inv(9)携带者大都伴有某种临床症状。但实际上 inv(9)与这些临床症状是否关联呢? 我们可以从整体和个别来作分析。从整体来考虑, 如果 inv(9)与临床症状相关的话, 患病群体中 inv(9)发生率应比普通群

<sup>①</sup>收稿日期: 1998-07-14; 修订日期: 1998-11-05

作者简介: 李永全, 男, 46 岁, 大学毕业, 副教授, 专业方向为医学遗传学。

体的高。本组的结果是患病群体中  $inv(9)$  发生率为 0.78%，与国内普通群体的  $inv(9)$  发生率 0.82%<sup>[2]</sup> 比较，经统计学处理，没有显著性差异 ( $P > 0.01$ )，说明  $inv(9)$  在患病群体和普通群体中的分布是随机的， $inv(9)$  与临床症状无相关关系。从个别来看，表 1 中例 5、例 7、例 21 均是  $inv(9)$  携带者并伴有其它染色体异常。显然，他们的临床症状是由于相应的染色体异常引起的而非  $inv(9)$  所致。

在 21 例  $inv(9)$  携带者中，我们发现 2 个特殊的家系。家系 1 是  $inv(9)$  伴先天愚型家系 (图 1)，家系 2 是  $inv(9)$  伴  $15p^+$  家系 (图 2)。家系 1 中，先证者是一个先天愚型患者。细胞遗传学检查，其核型为  $47,XY,inv(9)(p11q13),+21$ ，其父母核型分别为  $46,XY$  和  $46,XX,inv(9)(p11q13)$ ，父母表型均正常。家系分析表明，先证者的  $inv(9)$  染色体是母亲遗传的，但  $inv(9)$  与先天愚型并无关系。

表 1 21 例  $inv(9)$  携带者简况

序号	性别	年龄	临床表现	核型
1	女	25 岁	不孕(丈夫少精)	$46,XX,inv(9)(p11q12)$
2	女	29 岁	自然流产 2 次	$46,XX,inv(9)(p11q13)$
3	女	30 岁	不孕	$46,XX,inv(9)(p11q13)$
4	男	30 岁	妻死胎 1 次	$46,XY,inv(9)(p11q13)$
5	男	4 月	先天愚型	$47,XY,inv(9)(p11q13),+21$
6	女	30 岁	正常(例 5 之母)	$46,XX,inv(9)(p11q13)$
7	男	29 岁	无精子症	$47,XXY,inv(9)(p11q13)$
8	女	33 岁	自然流产 2 次	$46,XX,inv(9)(p11q13)$
9	女	24 岁	自然流产 2 次	$46,XX,inv(9)(p12q13)$
10	女	32 岁	畸胎 2 次	$46,XX,inv(9)(p13q13)$
11	男	29 岁	妻自然流产 1 次	$46,XY,inv(9)(p13q13)$
12	女	31 岁	死胎 2 次	$46,XX,inv(9)(p13q13)$
13	男	30 岁	妻自然流产 3 次	$46,XY,inv(9)(p13q13)$
14	男	28 岁	妻死胎 3 次	$46,XY,inv(9)(p13q13),15p^+$
15	女	5 岁	性早熟	$46,XX,inv(9)(p13q13),15p^+$
16	男	4 月	正常(例 15 之弟)	$46,XY,inv(9)(p13q13)$
17	男	31 岁	正常(例 15 之父)	$46,XY,inv(9)(p13q13),15p^+$
18	女	28 岁	月经周期不规则	$46,XX,inv(9)(p13q13)$
19	女	4 月	正常	$46,XX,inv(9)(p13q13)$
20	女	27 岁	不孕	$46,XX,inv(9)(p13q13)$
21	女	35 岁	性发育不良	$45,X,inv(9) / 46,X,i(Xq),inv(9)(p13q13)$

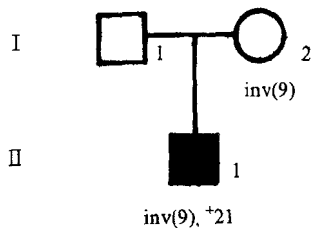


图 1  $inv(9)$  伴先天愚型家系

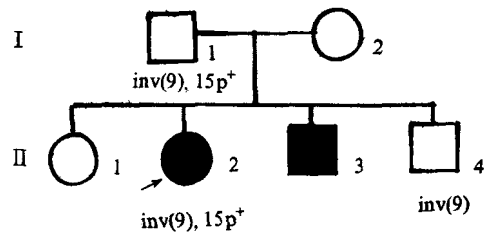


图 2  $inv(9)$  伴  $15p^+$  家系

家系 2 中，先证者，女性，5 岁，性早熟，乳房发育，乳晕色素沉着，乳头肿大为  $1.5\text{cm} \times 1.5\text{cm} \times 1\text{cm}$ ，外阴色素沉着，阴道有白带。内分泌检查：促卵泡激素(FSH)  $0.5\text{mIU/ml}$ ，促黄体生成素(LH)  $1.7\text{mIU/ml}$ ，雌二醇( $E_2$ )  $39.9\text{pmol/L}$ ，垂体泌乳素(PRL)  $61.9\mu\text{g/L}$ 。B 超检查：子宫、附件及肾均未发现异常。头颅 CT 检查未见异常，心肺无异常。细胞遗传学检查：核型为  $46,XX,inv(9)(p13q13),15p^+$  (图 3)。家系调查发现先证者之弟 ( $II_3$ ) 有类似症状：乳房发育、有小结节，但乳晕无色素，核型为  $46,XY$ ；先证者之姐 ( $II_1$ ) 和另一个弟 ( $II_4$ ) 表型正常，核型分别为  $46,XX$  和  $46,XY,inv(9)(p13q13)$  (图 4)。父母表型正常，核型分别为  $46,XY,inv(9)(p13q13),15p^+$  和  $46,XX$ 。该家系中， $inv(9)$  和  $15p^+$  均是由父亲 (I1) 遗传的。I1 与 II2 都携带

inv(9)和 15p<sup>+</sup>, 但 I 1 没有临床症状; II 2 与 II 3 有相似的临床症状, 但 II 3 没有携带 inv(9)和 15p<sup>+</sup>; II 4 携带 inv(9)而无症状。由此分析, 该家系患者的临床症状并不是由 inv(9)或 15p<sup>+</sup>引起的。

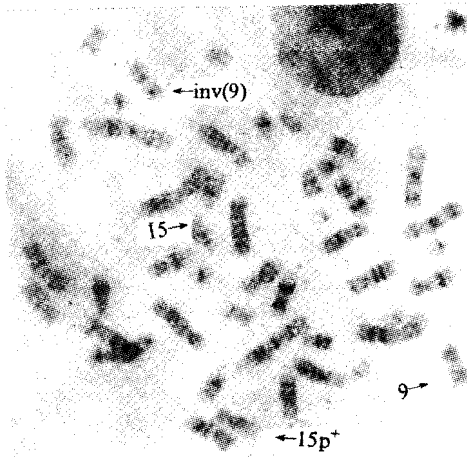


图3 家系 2II<sub>2</sub> 的核型: 46,XX, inv(9), 15p<sup>+</sup>

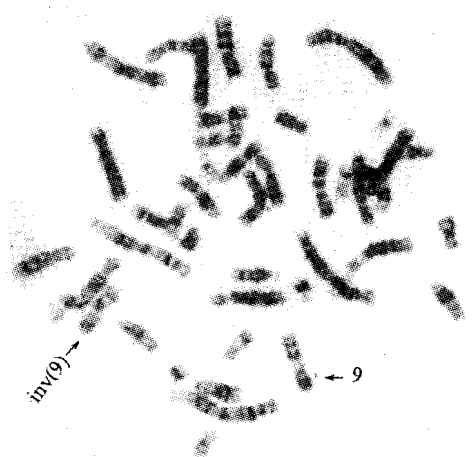


图4 家系 2II<sub>4</sub> 的核型: 46,XY, inv(9)

家系调查显示 inv(9)携带者在人群中有家族聚集现象。这是因为 inv(9)携带者可把 inv(9)遗传给后代的缘故。inv(9)的家族聚集现象只说明其与遗传有关, 并不说明其与临床症状有关。近年来有些作者在流产、不育等患者中检出有 inv(9)携带者, 本文也有 10 例 inv(9)携带者本人或其配偶伴有流产、不育现象, 这是由于群体中 inv(9)有较高的频率所致, 不能说明 inv(9)与流产、不育有必然的联系。通常认为 inv(9)主要涉及次缢痕即随体 III DNA 的倒位, 它在进化上是一种“古老的”随体 DNA, 一般被列为多态的一种类型<sup>[1]</sup>。李运星等人曾对 inv(9)携带者的精子单倍体染色体作过研究, 结果未发现有缺失与重复 9 号染色体<sup>[5]</sup>, 未能从生殖细胞的染色体上找到 inv(9)导致流产、不育的证据。本组资料分析结果支持张思仲等人<sup>[3-5]</sup>的观点: inv(9)本身不具有病理学意义, inv(9)携带者伴发的临床病理性状与 inv(9)无直接的关联。

## 参 考 文 献:

- (1) 李麓芸, 夏家辉, 戴和平, 等. 染色体臂间和臂内倒位的遗传咨询[J]. 遗传与疾病, 1985, 2(1): 35~36.
- (2) 夏家辉, 李麓芸, 戴和平, 等. 3415例活产婴儿的G显带染色体研究[J]. 湖南医学院学报, 1983, 8(2): 112~120.
- (3) 张思仲. 人类染色体结构的异态性. 周焕庚等编著. 人类染色体[M]. 北京: 科学出版社, 1987, 48~63.
- (4) Ward B E, et al. Cytogenetic studies in 100 couples with recurrent spontaneous abortion[J]. Am J Hum Genet, 1983, 34: 507.
- (5) 李运星, 马天根, 罗安雪, 等. 1例 inv(9)(p12q13)杂合子的精子单倍染色体研究. 遗传与疾病, 1990, 7(3): 150.
- (6) 程先宜, 冯祥兰, 袁志学, 等. 流产、畸胎史患者235例的染色体分析[J]. 遗传与疾病, 1987, 4(2): 111~112.
- (7) 虎宝先, 孙永玉, 蒋晓薇, 等. 9号染色体多态性与流产三例报告[J]. 中华医学遗传学杂志, 1992, 9(5): 317.
- (8) 温淑珍, 李风云, 高巍等. 平衡易位合并9号染色体臂间倒位一例[J]. 中华医学遗传学杂志, 1996, 13(6): 372.
- (9) 何春娜, 张海端, 王爱勤, 等. 9号染色体臂间倒位对生育影响的研究[J]. 中国优生与遗传杂志, 1996, 4(5): 33.

## 《人类孟德尔遗传》(第11版)出版

《人类孟德尔遗传》被誉为当今医学界最权威的分子医学及遗传学百科全书, 它制定的各种遗传病或基因编号, 简称号被全世界医学临床科研单位及出版物所公认。本书依据最新版本翻译, 共 2 册, 定价 2280.00 元。另有《现代临床遗传学》79.00 元, 《遗传学与医学遗传学彩色图解》98.00 元, 欲购者请按定价汇款(免收邮资)至: 北京 2983 信箱北京中西医药书店 华仲健收, 邮编: 100070, 电话: (010) 63748080, 详细邮购书目(近万种)备案。