

1248例新生活婴脐带血染色体监测结果

河南省人民医院遗传所(450003) 王兆才

王应太 杨艳丽 黄飞飞 廖世秀

邵连枝 何真 张涛

探索新生儿染色体异常对提高人口素质,实现优生具有重要意义。为此,我们对1993年3月27日~1995年12月28日间在我院产科出生的新生活婴随机采集脐带血1248份进行细胞遗传学研究,现将结果报告如下。

材料与方 法

留取新生儿脐带血,采用我所建立的常规培养方法及G显带程序制备染色体进行核型分析。每例众数分析30个分裂相,分析核型3个,发现有染色体异常,加大众数分析量或作特殊带型分析。在我院产科出生新生活婴3698人中核型分析1248人(33.75%)。

结 果

在1248例活婴中,男婴671人(53.77%),

女婴577人(46.23%)。产妇年龄在24岁以下269人(21.55%),25~29岁843人(67.55%),30~34岁116人(9.30%),35岁以上20人(1.60%)。婴儿出生胎次第一胎653人(52.32%),第二胎412人(33.01%),第三胎140人(11.22%),第四胎及以上43人(3.45%)。有不良孕产史者141人,孕期患病并有服药史者209人,与致畸因素有接触史者81人。

在1248例活婴的染色体分析中发现有27例(2.16%)有明显的染色体异常,其中数月异常4例(0.32%)。嵌合体10例(0.80%)。结构异常14例(1.21%),其中平衡易位7例(0.56%),单位突变5例(0.40%)。另有6例属正常变异,未列入明显染色体异常,附表。

附表 1248例新生活婴中染色体异常的类型及发生率

	类 型	例 数	发生率(%)
常染色体异常	—	16	1.28
数目异常	—	2	0.16
	47,XY,+21	1	—
	47,XX,+21	1	—
嵌合体	45,XX,-21/46,XX	1	0.08
结构异常	—	13	1.04
平衡易位	—	7	0.56

附表

(续)

	46,XY,t(6;11)(P11.2;P15)/t(7;11)(P13;q23)	1	-
	46,XY,t(7;14)(q32;q13)	1	-
	46,XX,t(7;14)(P22;q22)	1	-
	46,XY,t(8;14)(P21;q11.2)	1	-
	46,XX,t(9;13)(q22;q22)	1	-
	46,XX,t(9;22)(P13;q13)	1	-
	46,XX,inv(9)(P13q13),t(14;21)(p11;q11)	1	-
臂间倒位	46,XX,inv(9)(P13q13)	1	0.08
单体突变	—	5	0.40
	46,XX,t(6;13)(P23;q14)	1	-
	46,XX,t(7;14)(q36;q13)	1	-
	46,XX,del(7)(P11)	1	-
	46,XX,del(18)(P11)	1	-
	46,XX,del(15)(q22)	1	-
性染色体异常	—	11	0.88
数目异常	45,X	1	0.08
嵌合体	—	9	0.72
	45,X/46,XX	2	-
	45,X/46,XY	1	-
	45,XX/46,XY	3	-
	46,XX/47,XXX	1	-
	45,X/46,XY,del(Y)(q12)	1	-
	45,X/46,XX/47,XXX	1	-
结构异常	46,XX,Fra(X)	1	0.08
正常变异	—	6	0.48
	46,XY,9qh+	1	-
	46,XY,YP+	1	-
	46,XX,22S+	1	-
	46,XY,Y=18	1	-
	46,XX21P+	1	-
	46,XY,21P-	1	-

讨 论

新生儿染色体调查开始于1969年。国外调查累计8万余人^[1]，我国湖南长沙于1979年5月~1992年5月也进行过类似调查^[2]。我们在1248例新生儿中发现染色体异常27例，异常发生率为2.16%，与世界各地新生儿细胞遗传学研究的结果比较明显高^[3]。

在各类染色体异常中，常染色体异常16例异常发生率为1.28%。性染色体异常11例，异常发生率为0.88%。其中性染色体嵌合9例，异常发生率为0.72%。

在27例新生活婴染色体异常中，常染色

体数月异常3例，孕妇年龄偏高(2例29岁，1例33岁)，这可能与卵母细胞在减数分裂过程中染色体不分离有关。在10例嵌合型染色体异常中，3例核型为46,XX/46,XY，是双受精卵融合后发育而来的，其余是受精卵在早期卵裂过程中发生丢失和/或不分离造成的。在14例染色体结构异常中，平衡易位7例，臂间倒位及脆性X染色体各1例，就其来源可能为亲代一方是结构异常染色体携带者，或亲代在生殖细胞形成过程中，由于某种因素影响而发生了染色体结构重排。一般认为与双亲年龄无关。在5例单体突变中，3例孕妇在妊娠期有过感冒及服药史。影响新生儿染色体异常

发生率的因素,除与遗传有关外,而孕妇本身在孕期的生活环境,健康状况及服药史等因素也是造成新生儿染色体异常的重要因素。

参考文献

- 1 董兆文,新生儿细胞遗传学的研究,国外医学,遗传学分册,1983(3):69

- 2 夏家辉,李麓芸,3415例活产婴儿的G显带染色体研究,湖南医学院学报,1993,8(3):113
- 3 日暮真,染色体异常的流行病学,国外医学,遗传学分册,1983,(3):149

(1996年3月10日收稿,4月14日修定)