lence and clinical spectrum at a children's hospital[J]. Clin Infect Dis, 2006, 43(3): 283-288.
[23] Weissbrich B, Neske F, Schubert J, *et al*. Frequent detection of bocavirus DNA in German children with respiratory tract infections[J]. BMC Infect Dis, 2006, 6: 109.
[24] Choi E H, Lee H J, Kim S J, *et al*. The association of newly identified respiratory viruses with lower respiratory tract infections in Korean children, 2000-2005[J]. Clin Infect Dis, 2006, 43(5): 585-592.
[25] Chung J Y, Han T H, Kim C K, *et al*. Bocavirus infection in hospitalized children, South Korea[J]. Emerg Infect Dis, 2006, 12(8): 1254-1256.
[26] Manning A, Russell V, Eastick K, *et al*. Epidemiological profile and clinical associations of human bocavirus and other human parvoviruses[J]. J Infect Dis, 2006, 194(9): 1283-1290.
[27] Cheng W X, Jin Y, Duan Z J, *et al*. Human bocavirus in children hospitalized for acute gastroenteritis: a case-control study[J]. Clin Infect Dis, 2008, 47(2): 161-167.
[28] Calvo C, Garcia-Garcia M L, Pozo F, *et al*. Clinical characteristics of human bocavirus infections compared with other respiratory viruses in Spanish children[J]. Pediatr Infect Dis J, 2008, 27(8): 677-680.

(收稿:2010-05-25 修回:2010-07-08)
(编辑 邓强庭)

个案与短篇

文章编号:1000-5404(2010)20-2250-01

多种核型并存 Turner 综合征 1 例

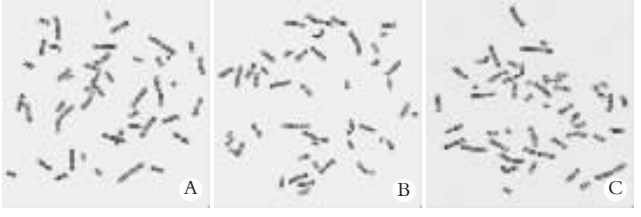
高 峡,杨秀萍,孙志毅,赵学敏,刘艳平,李巧丽 (075000 河北 张家口,河北省张家口市妇幼保健院优生遗传室)

【关键词】 Turner 综合征;核型;染色体
【中图法分类号】 R596.1 【文献标志码】 B

1 临床资料

患者,女性,27 岁,智力正常,因第二性征发育欠佳,原发闭经在我院生殖科就诊。查体:身高 145 cm,眼睛发育正常,上颌窄,下颌小且后缩,鲨鱼嘴,蹼颈,后发髻较低。胸部平坦,乳头及乳腺发育欠佳,双乳头距宽,肘外翻。手脚发育较小,形态正常。外阴发育幼稚,腋毛及阴毛生长欠佳。B 超检查提示右侧卵巢 15 mm×10 mm,左侧卵巢 18 mm×10 mm,子宫三径为 23 mm×18 mm×14 mm,宫体与宫颈比为 1∶1,属先天性性腺发育不良。

细胞遗传学检查:取肝素抗凝血 2.5 ml,外周血淋巴细胞培养常规制备染色体标本,烤片,G 显带。读片计数中期分裂相 30 个,核型分析 6 个,电脑采图 3 个。核型为:45,X[9]/46,X,i(X)(q10)[87]/47,X,i(X)(q10)×2[4](图 1)。临床诊断:Turner 综合征(先天性性腺发育不良)。



A:45,X;B:46,X,i(X)(q10);C:47,X,i(X)(q10)×2

图 1 多种核型并存 Turner 综合征患者染色体核型结果

2 讨论

Turner 综合征是唯一已知的性染色体单体病,也称 45,X 综合征或女性先天性卵巢发育不全综合征[1,2]。在新生女婴中的发病率为 0.2‰~0.4‰,但在自发流产胚胎中 Turner 综合征的发生率可高达 7.5%。Turner 综合征的发生与母亲年龄无关,主要是减数分裂过程中性染色体不分离导致 X 染色体缺体生殖子的产生。其中约 75% 的染色体丢失发生在父方,约 10% 的丢失发生在合子后早期卵裂时[1]。Turner 综合征是女性身材矮小、原发闭经的常见原因,一般认为身材矮小及其他 Turner 综合征症状主要由短臂单体决定,但卵巢发育不全与不育则更多与长臂单体有关。常见的 Turner 综合征核型多为 45,X、45,X/46XX、45,X/46,X,i(X)(q10)等[2]。本例患者核型 45,X[9]/46,X,i(X)(q10)[87]/47,X,i(X)(q10)×2[4]较为少见,属于嵌合型 Turner 综合征患者,一般来讲,此类嵌合体类型发病频率约占 Turner 综合征的 8%[3]。该患者在我院内分泌门诊进行激素治疗,3 个月后随访右侧卵巢 17 mm×11 mm,左侧卵巢 21 mm×10 mm,子宫前位,三径为 27 mm×29 mm×18 mm,已有月经来潮。

参考文献:

[1] 陆国辉. 产前遗传病诊断[M]. 广州:广东科技出版社, 2002:73.
[2] 陆国辉,徐湘民. 临床遗传咨询[M]. 北京:北京大学医学出版社, 2007:191.
[3] 宫剑,熊文栋,杨少燕,等. Turner 综合征的核型、临床表现与性激素的分析[J]. 中国优生与遗传杂志, 2007, 15(3): 44-45.

(收稿:2010-01-30 修回:2010-07-13)
(编辑 张 维)

【通信作者】 高 峡,E-mail:gaoxiaqooqq@yahoo.com