[8] Zhao L J, Subramanian T, Zhou Y, *et al*. Acetylation by p300 regulates nuclear localization and function of the transcriptional corepressor CtBP2[J]. J Biol Chem, 2006, 281(7): 4183-4189.
[9] tom-Dieck S, Altrock W D, Kessels M M, *et al*. Molecular dissection of the photoreceptor ribbon synapse: physical interaction of Bassoon and RIBEYE is essential for the assembly of the ribbon complex[J]. J Cell Biol, 2005, 168(5): 825-836.
[10] Hildebrand J D, Soriano P. Overlapping and unique roles for C-terminal binding protein 1 (CtBP1) and CtBP2 during mouse development [J]. Mol Cell Biol, 2002, 22(15): 5296-5307.
[11] Furusawa T, Moribe H, Kondoh H, *et al*. Identification of CtBP1 and CtBP2 as corepressors of zinc finger-homeodomain factor deltaEF1 [J]. Mol Cell Biol, 1999, 19(12): 8581-8590.
[12] Van-Hateren N, Shenton T, Borycki A G. Expression of avian C-terminal binding proteins (Ctbp1 and Ctbp2) during embryonic development[J]. Dev Dyn, 2006, 235(2): 490-495.
[13] Jiang M, Chiu S Y, Hsu W. SUMO-specific protease 2 in Mdm2-mediated regulation of p53[J]. Cell Death Differ, 2011, 18(6): 1005-1015.
[14] Huang T T, Wuerzberger-Davis S M, Wu Z H, *et al*. Sequential modification of NEMO/IKKgamma by SUMO-1 and ubiquitin mediates NF-kappaB activation by genotoxic stress [J]. Cell, 2003, 115(5): 565-576.
[15] Liu Q, Li J, Khoury J, *et al*. Adenosine signaling mediates SUMO-1 modification of IkappaBalpha during hypoxia and reoxygenation[J]. J Biol Chem, 2009, 284(20): 13686-13695.
[16] Bergink S, Jentsch S. Principles of ubiquitin and SUMO modifications in DNA repair[J]. Nature, 2009, 458(7237): 461-467.
[17] Percherancier Y, Germain-Desprez D, Galisson F, *et al*. Role of SUMO in RNF4-mediated promyelocytic leukemia protein(PML) degradation: sumoylation of PML and phospho-switch control of its SUMO binding domain dissected in living cells[J]. J Biol Chem, 2009, 284(24): 16595-16608.

(**收稿**:2011-03-15;**修回**:2011-05-16)
(编辑 张 维)

个案与短篇

文章编号:1000-5404(2011)17-1788-01

母亲 t(3;20)易位生育 20p 部分三体 1 例

申跃武,蔡晓明,曾 梅,梁素华,陈保锋,宋桂芹 (637100 四川 南充,川北医学院医学生物学教研室)

[**关键词**] 染色体平衡易位;20p 部分三体;遗传咨询
[**中图法分类号**] R596.1 [**文献标志码**] B

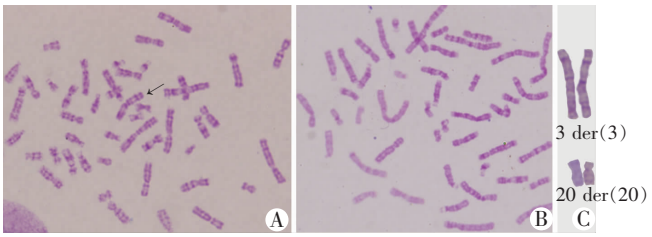
涉及 F 组染色体的异常较为少见。20p 三体患儿出生前后生长基本正常,无相关疾患,往往因走路和语言发育推迟而引起大人注意[1]。主要症状有:精神发育迟滞,生长正常,特征性的圆脸,运动协调性差,语言能力差。由父母平衡易位引起 20p 三体同时伴有相关染色体缺失,或相关基因的干扰,而出现其他异常。2010 年我们发现 1 例,报告如下。

1 临床资料

1 对夫妇因生育 1 个智力低下及生长发育迟缓的女孩,于 2010 年 1 月到我院进行遗传咨询。该夫妇表型正常,非近亲婚配,否认家族流产史。丈夫 31 岁,妻子 24 岁时第 1 胎足月顺产 1 女,就诊时其女儿 2 岁零 9 个月,不会叫爸妈,不会走路,四方脸,深位眼,眼睛斜视,牙齿细小,齿间距大。外阴正常,体质量身高正常,家人描述其食欲很好。核型分析结果显示:患儿父亲核型正常,母亲为 46,XX,t(3;20)(p27;p11)(图 1),其女儿核型为 46,XX,der(3)t(3;20)(p27;p11)mat,临床诊断:20p 部分三体。患儿母亲有一表型正常的弟弟,外祖父母表型正常,拒绝染色体检查。

2 讨论

本例 20p 易位于 3p 末端,对照 3p 缺失综合征的症状:发育延迟,产后生长阻滞,低出生体质量,上睑下垂,畸形耳,长人中等[2],本例与之几乎没有任何相似症状。本例与 3 号环状染色体比较,语言发育滞后相似[3],但 20p 三体发生语言发育滞后比例为 21/22,20p 易位于 3 号以外的染色体几乎都有语言发育滞后,且染色体异常的症状重合非常多见,故本例 3 号染色体对症状影响很小,46,XX,der(3)t(3;20)(p27;p11)被视为 20p 三体典型核型[4]。本例与 Archidiacono 等[5]报道病例核型相同,该例伴有心脏异常,并将精神发育迟滞归因于心脏异常,缺少运动和环境刺激,Sidewell 等[6]总结心脏异常比例为 10/28,而精神发育迟滞比例高达 29/31,可见心脏问题并不是很多病例精神发育迟滞的主要原因。



A:女儿核型,箭头示 der(3);B:母亲核型;C:母亲部分核型

图 1 20p 部分三体女儿和 t(3;20)母亲 G 带核型结果

大多数 20p 三体病例由父母的平衡易位所引起[7],个别病例因父母倒位引起[8],也有的为新发生[1]。平衡易位携带者的生育情况受到学者关注,Stengel-Rutkowski 曾收集病例,计算出 20pter→p11.1-p11.2 携带者发生相邻一分离,生育非平衡活产儿风险为 20%[9]。我们对已报道的出生了 20p 三体的 4 个家系[5,10-11]连同本例中的平衡易位携带者的生育情况进行了

(下转 1797 页)

[**通信作者**] 梁素华,电话:(0817)3352044,E-mail:sh_liang_@163.com

参考文献：

[1] Che J H, Zhang Z R, Li G Z, *et al*. Application of tissue-engineered cartilage with BMP-7 gene to repair knee joint cartilage injury in rabbits [J]. Knee Surg Sports Traumatol Arthrosc, 2010, 18(4): 496 – 503.

[2] Zhang F, Qiu T, Wu X, *et al*. Sustained BMP signaling in osteoblasts stimulates bone formation by promoting angiogenesis and osteoblast differentiation[J]. J Bone Miner Res, 2009, 24(7): 1224 – 1233.

[3] Wang L, Park P, Zhang H, *et al*. BMP-2 inhibits the tumorigenicity of cancer stem cells in human osteosarcoma OS99-1 cell line[J]. Cancer Biol Ther, 2011, 11(5): 457 – 463.

[4] Fong S, Chan M K, Fong A, *et al*. Viral vector-induced expression of bone morphogenetic protein 2 produces inhibition of tumor growth and bone differentiation of stem cells[J]. Cancer Gene Ther, 2010, 17(2): 80 – 85.

[5] Spanjol J, Djordjevic G, Markic D, *et al*. Role of bone morphogenetic proteins in human prostate cancer pathogenesis and development of bone metastases: immunohistochemical study [J]. Coll Antropol, 2010, 34(Suppl 2): 119 – 125.

[6] Thorey F, Menzel H, Lorenz C, *et al*. Enhancement of endoprosthesis anchoring using BMP-2[J]. Technol Health Care, 2010, 18(3): 217 – 229.

[7] Kanakaris N K, Mallina R, Calori G M, *et al*. Use of bone morphogenetic proteins in arthrodesis: clinical results[J]. Injury, 2009, 40(Suppl 3): S62 – S66.

[8] Kang Q, Sun M H, Cheng H, *et al*. Characterization of the distinct orthotopic bone-forming activity of 14 BMPs using recombinant adenovirus-mediated gene delivery[J]. Gene Ther, 2004, 11(17): 1312 – 1320.

[9] Schmitz J P, Hollinger J O. The critical size defect as an experimental model for craniomandibulofacial nonunions[J]. Clin Orthop Relat Res, 1986, (205): 299 – 308.

[10] Xiao Y, Mareddy S, Crawford R. Clonal characterization of bone marrow derived stem cells and their application for bone regeneration[J]. Int J Oral Sci, 2010, 2(3): 127 – 135.

[11] Xing Z, Xue Y, Danmark S, *et al*. Effect of endothelial cells on bone regeneration using poly(L-lactide-co-1, 5-dioxepan-2-one) scaffolds [J]. J Biomed Mater Res A, 2010, 96(2): 349 – 357.

[12] 许建中. 骨组织工程相关研究新进展[J]. 中国修复重建外科杂志, 2010, 24(7): 769 – 773.

[13] Qu D, Li J, Li Y, *et al*. Angiogenesis and osteogenesis enhanced by bFGF ex vivo gene therapy for bone tissue engineering in reconstruction of calvarial defects[J]. J Biomed Mater Res A, 2011, 96(3): 943 – 951.

[14] David L, Feige J J, Bailly S. Emerging role of bone morphogenetic proteins in angiogenesis[J]. Cytokine Growth Factor Rev, 2009, 20(3): 203 – 212.

（收稿：2011-03-28；修回：2011-04-13）
（编辑 王 红）

（上接1788页）

统计，涉及20p的平衡易位携带者53例次妊娠中，20p三体（包含从症状确认）占20.75%，与以上报道的20%相近，流产儿占30.19%，携带者占20.75%，核型正常后代仅占11.32%。

估计平衡易位携带者生育活产异常儿的风险，还需要考虑携带者是父亲还是母亲[9]。本次统计20p三体先证者均由母亲平衡易位所生育，9例女性平衡易位携带者的29例次妊娠中，20p三体10例（34.48%），正常后代1人（3.45%），携带者4人（13.79%），流产、新生儿死亡等异常儿14例（48.28%）；5个家系中共4位男性携带者的正常妻子18例次妊娠中，有成年前死亡（症状似20p三体）1人（5.56%），正常后代3人（16.67%），携带者4人（22.22%），流产、新生儿死亡等异常儿10例（55.56%）。另有6例不能确认是父亲还是母亲为携带者。女性平衡易位携带者生育20p三体的比例高于男性，接近统计学意义上的显著差异（$\chi^2 = 3.69$，$P = 0.06$）。本例通过出生20p三体患儿而确认，无流产死胎等记录，说明其断裂点及非平衡片段大小对可能出生的20p三体患儿影响很小，且咨询夫妇女性为携带者，因此再生育20p三体的风险高于20%。如再生育，产前常规G带染色体检查能够识别异常核型胎儿。

参考文献：

[1] Chaabouni M, Turleau C, Karboul L, *et al*. De novo trisomy 20p of paternal origin[J]. Am J Med Genet A, 2007, 143A(10): 1100 – 1103.

[2] Fernandez T, Morgan T, Davis N, *et al*. Disruption of contactin 4 (CNTN4) results in developmental delay and other features of 3p deletion syndrome[J]. Am J Hum Genet, 2004, 74(6): 1286 – 1293.

[3] 王红英，薛永权，何亚香，等. 3号环状染色体综合征一例[J]. 中华医学遗传学杂志, 2009, 26(5): 594.

[4] 夏家辉. 医学遗传学[M]. 北京：人民卫生出版社, 2004: 140.

[5] Archidiacono N, Tecilazich D, Tonini G, *et al*. Trisomy 20p from maternal t(3;20) translocation[J]. J Med Genet, 1979, 16(3): 229 – 232.

[6] Sidwell R U, Pinson M P, Gibbons B, *et al*. Pure trisomy 20p resulting from isochromosome formation and whole arm translocation[J]. J Med Genet, 2000, 37(6): 454 – 458.

[7] 边旭明. 实用产前诊断学[M]. 北京：人民军医出版社, 2008: 301.

[8] Molina-Gomes D, Nebout V, Daikha-Dahmane F, *et al*. Partial trisomy 20p resulting from recombination of a maternal pericentric inversion: case report of a prenatal diagnosis by chorionic villus sampling [J]. Prenat Diagn, 2006, 26(3): 239 – 241.

[9] Gardner R J M, Sutherland G R. Chromosome abnormalities and genetic counseling[M]. 3rd. New York: Oxford University Press, 2004: 87 – 97.

[10] Taylor K M, Wolfinger H L, Brown M G, *et al*. Partial trisomy 20p derived from a t(18;20) translocation[J]. Hum Genet, 1976, 34(2): 155 – 162.

[11] Thomas M A, Duncan A M, Bardin C, *et al*. Lissencephaly with der(17)t(17;20)(p13.3;p12.2)mat[J]. Am J Med Genet A, 2004, 124A(3): 292 – 295.

（收稿：2011-04-15；修回：2011-05-19）
（编辑 汪勤俭）