个案与短篇 DOI:10.3969/j.issn.0253-3626.2011.11.039

45,XY,rob(13;15)伴 inv(9)致男性不育 1 例报告

沙艳伟,宋岳强,孔 辉,邱乒乒,郑仁瑞,韩 斌
(厦门市妇幼保健院生殖医学中心,厦门 361003)

【中国图书分类法分类号】R698 【文献标志码】B 【收稿日期】2011-03-14

1 临床资料

患者,男,30 岁,婚后 2 年未避孕女方未孕,否认家族遗传病史,否认有毒物质接触史,否认外伤史及手术史。体格检查:胡须正常,喉结存在,乳腺未见发育。阴毛分布正常,阴茎长约 6 cm,双睾丸体积各约 15 ml,质地可,双精索静脉未触及曲张,双输精管存在。精液检查:第一次精液常规精液量 3.0 ml,pH=7.4 精子密度 1.6×10^6 个/ml,精子活力 8.1%;第 2 次精液常规精液量 3.0 ml,pH =7.2,精子密度 9.1×10^6 个/ml,精子活力 9.7%。性激素水平检查:促卵泡刺激素 5.29 mIU/ml(参考值 1.27~18.96 mIU/ml),促黄体生成素 3.81 mIU/ml(参考值 1.24~8.62 mIU/ml),睾酮 4.10 ng/ml (参考值 4.14~7.26 ng/ml),雌激素 42 pg/ml(参考值 20~75 pg/ml),泌乳素 10.32 ng/ml(参考值 2.64~13.13 ng/ml)。外周血染色体核型检查结果为 45,XY,rob(13;15)(q10;q10),inv(9)(p11q13)(图 1)。

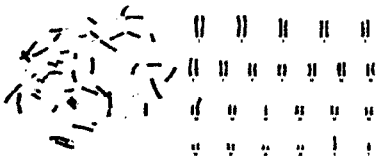


图 1 患者外周血染色体核型图

[红色↑指示rob(13;15)(q10;q10);黑色↑指示inv(9)(p11q13)]

2 讨 论

染色体异常通常是引发人类流产、不育、先天异常、智力低下的重要原因,可影响 2%~7%夫妇生育问题[1]。染色体异常包括数目异常和结构异常 2 大类型, 结构异常包括易位、倒位、缺失、重复等[2]。罗伯逊易位是近端着丝粒染色体之间发生的一种特殊的相互易位形式,由于丢失的小染色体几乎全是异染色质,而由长臂构成的染色体上则几乎包含了两条染色体的全部基因,因此,罗伯逊易位携带者虽然只有 45 条染色体,但表型一般正常,只在形成生殖细胞时会出现异常,从而引起胚胎死亡而流产或出生先天畸形等患儿。本病例未见 Y 染色体异常,患者却表现为少、弱精子症。有研究表明罗伯逊易位携带者常因少、弱畸精子症而导致男性不育,而其中主要是少精子症,复习大量相关文献发现导致少精子症核型的病人中罗伯逊易位发生率约为 1.6%[3,4]。由于罗伯逊易位携带者在减数分裂形成配子的过程中,根据染色体的同源节段相互配对的规律,1 条易位的染色体和 2 条未易位的染色体配对,即 3 条染色体配对形成三射体,三射体不同的分离形式可形成 6 种不同的配子,其中仅 1 种正常,1 种携带有易位染色体,其余均为不平衡配子,不易存活。因此,这样的男性罗伯逊易位携带者很有可能产生少精、弱精等临床表现,从而引发不育症。

9 号染色体臂间倒位群体发病率为 1%~1.65%, 最常见核型为 inv(9)(p11 q13)和 inv(9)(p12 q13)[5]。有研究表明 inv(9)(p11q13)男性其精子发生与正常男性一致[6]。Uccellatore 等对 3 个罗伯逊易位携带者研究显示,其性激素水平大体在正常范围内,仅有两兄弟伴有轻度低黄体生成素、睾酮水平[7]。而 inv(9)(p11q13)患者性激素水平均在正常范围内[8]。另有报告显示 1、9、16,Y 染色体的异染色质区域变化可视为染色体的多态性,9 号染色体异染色质区倒位属于染色体多态性现象,即这种多态性通常是亲代遗传而来,一般没有明显的表型效应或病理学意义。本病例患者除睾酮轻微低下外,其余性激素基本正常。综上所述,罗伯逊易位可能是导致其少精子的主要原因,inv(9)(p11q13)与少精子症无关。对于此患者应提供完善的遗传咨询帮助和有效的产前诊断措施,以确保该夫妇获得最佳的生育选择。

作者介绍:沙艳伟(1977-),男,主治医师,硕士,研究方向:男性生殖疾病。
通信作者:韩 斌,男,副主任医师,Email:tigereye3033@sina.com。
基金项目:福建省卫生厅青年科研课题资助项目(编号:2010-2-108)。

参 考 文 献

[1] Daniely M, Aviram-Goldring A, Barkai G, et al.Detection of a chromosoma Aberration in fetuses arising from recurrent spontaneous abortion by comparative genomic hybridization[J].Hum Reprod,1998,13(4):805-809.
[2] Magorzata Srebniak, Angelika Wawrzkiewicz, Andrzej Wiczkowski, et al.Subfertile couple with inv(2),inv(9) and 16qh+[J].J Appl Genet, 2004,45(4):477-479.
[3] Kumar R,Tanwar M,Ammini A C,et al.Robertsonian translocation and their role inpatho-genesis of recurrent in vitro fertilization failure [J].Med SciMonit,2008,14(12):617-620.
[4] Gonul Ogurl,Elvire Van Assche,Walter Vegetti,et al.Chromosomal segregation in spermato-zoa of 4 Rpbertsonian translocation carriers[J]. HumanReproduction,2006,12(3):209-215.
[5] Nasrin Ghasemi,Seyed Mehdi Kalantar,Abbas Aflatoonian,et al. Subfertile Couples with inv(9)(p11q13):Report of two cases[J].Middle East Fertility Society Journal,2007,12(1):63-65.
[6] Colls P,Blanco J,Martinez-Pasarell O,et al.Chromosome segregation in a man heterozygous for a pericentric inversion,inv(9)(p11q13), analyzed by using sperm karyotyping and two-color fluorescence in situ hybridization[J].Hum Genet,1997,99(6):761-765.
[7] Uccellatore F,Padova G,Squatrito S.Reproductive hormone studies in three subjects with a robertsonian translocation[J].J Endocrinol Invest, 1983,6(6):479-84.
[8] 姜 萍,刘晓荣,何嘉琳,等.46,XX inv(9)(q13;q22) 伴习惯性流产 1 例[J].中华医学遗传学杂志,2002,19(3):204.

(责任编辑:关蕴良)