维普资讯 http://www.cqvip.com

36例Turner's综合征的染色体核型分析

儿科学院检验科 杨晓波* 刘 岚 张 伟

Turner's综合征,即先天性卵巢发育不全,其发病率占女性的1/2500～1/4000,在染色体畸变引起的疾病中较为常见。本文中的36例患者全部来自我院遗传咨询门诊。现将其检验结果报告如下。

1 对象与方法

通过我院遗传咨询门诊,发现了36例不同程度Turner's综合征的临床体征患者,并都作了染色体常规制片,G带处理,计数50～100个细胞核型,G带分析5～10个核型。

2 临床表现及染色体核型分析

36例患者年龄为6～24岁,身高0.98～1.4m,智力低占21%,发际低占21%,有颈蹼占36.1%,面部有黑痣占22%、乳房未发育占66%,乳距增宽占90%,肘外翻占95%,无腋毛、阴毛占90%,外阴幼稚型占97%,青春期后无月经史占95%。36例患者中查染色体发现有5种核型:45,XO;46,XX/45,XO;45,XO/46,Xi(Xq),46,Xi(Xq); 46,XX;其结果见表1:

附表1 患者核型与临床体征

核型	45,XO	46,XX/45,XO	45,XO/46,Xi(Xq)	46,Xi(Xq)	46,XX
例数	25	3	2	1	5
百分比(%)	73.3	1.0	6.6	3.3	16.8
年龄(岁)	6~24	9~24	13~17	15	18~24
身高(米)	0.98~1.38	1.28~1.37	1.26~1.40	1.23	1.22~1.40
智低(%)	24				
发际低(%)	24				
有颈蹼(%)	36			3.1	
面部黑痣(%)	18	3			3
乳房未发育(%)	59	6			2
肘外翻(%)	98	100	100	100	100
无腋毛(%)	49	90	100	100	100
无月经史(%)	100	90	100	100	100
外阴幼稚(%)	98	90	100	100	100

*女,1960－04出生,实验师

3 病因分析

36例患者在出生时,她们的父母年龄最大为41岁,最小者为19岁,均属非近亲婚配,并无家族史。有29例在她们母亲怀孕期的前三个月内一切指征正常,而另外7例在她们母亲怀孕期间曾患有感冒、膀胱炎、阑尾炎、气管炎、头痛、黄疸性肝炎、皮肤过敏各一例。我们对其部分父母进行染色体检查无异常发现。

4 病例讨论

Turner's综合征是一种性染色体病,是人类唯一能生存的单体征,到女性青春期,第二性征不发育及成年女性原发性闭经,临床上又称为先天性卵巢发育不全综合征。本文报告的36例患者中,有25例为45,XO核型占73.3%,此核型临床最常见,症状也最典型。

46,XX/45,XO嵌合体患者,她们既带有正常核型而又带有异常核型。据文献报道,带有正常核型组成的细胞比例越大,患者就越趋于正常。本文报告的3例上述核型中,她们的正常染色体核型占20%,临床体征比性染色体单体征患者(45,XO)的体征表现得轻一些。例:某患者22岁,身高1.28m,后发际正常,无颈蹼,乳房发育好,腋毛、阴毛分布正常,智力正常,但肘外翻,月经初潮时13岁。嵌合体的发生一种可能系受精卵在有丝分裂时染色体不分离所致,由于它发生在合子形成之后,故在一个体内必定形成两种或两种以上的细胞系,另一个原因是由于受精卵在早期卵裂过程中丢失一个X染色体而造成在一个体内有部分细胞有正常染色体,另一部分细胞却丢失而形成嵌合体[1]。

45,XO/46,Xi(Xq)的患者,她们染色体核型组合不但少了一条X染色体(45,XO),还少了一条正常的X染色体,由X染色体长臂另外形成了一个与长臂等臂的染色体,患者的临床表现和体征与丢失的X染色体患者的临床表现及体征无大的差

维普资讯 http://www.cqvip.com

别。46,Xi(Xq)的细胞来源可能是着丝点分裂时发生错误,而与另一个丢失了一个X染色体的细胞一起形成了45,XO/46,Xi(Xq)嵌合体[3]。

46,XX又称单纯性腺发育不全患者。本文有5例为此核型。年龄为18～24岁,虽然5例患者核型正常,但她们的临床体征都有不同程度的Turner's综合征的表现,如:身高为1.22～1.40m,肘外翻,第二性征未发育,至今无月经初潮,乳距增宽,腋毛、阴毛缺如,外阴幼稚型。本症的主要发生原因是在胚胎早期卵巢就停止了发育,它属于卵巢发育不良,其原因可能:(1)胚胎早期遭受某种意外损伤,影响卵巢的正常分化发育,但染色体无改变。(2)常染色体隐性遗传所致。

参 考 文 献

1.刘权章等。人类染色体方法学 人民卫生出版社 1989;147
2.张汇泉等.人体畸形学 人民卫生出版社 1986;172

(收稿日期 1999－07－01)

妇血康冲剂治疗药流术后阴道出血观察

临床学院妇产科 周 勤* 卞度宏 李飞浪 朱建华

中图分类号 R737.31

米非司酮配伍米索前列醇终止早孕已在全世界广泛推广运用,并获得一定的成功。据统计,对停经49天内的早孕患者进行药流术,完全流产率在92.8%以上[1]。但流产后出血时间长,平均出血时间14天左右[2]。此外有10%左右出血多于月经量[3]。为了寻求其方便有效的治疗方法,我们于1996年10月～1997年6月,将广西桂林制药厂生产的妇血康冲剂用于治疗药流术后出血,取得了一定疗效,现报导如下。

1 材料和方法

1.1 **研究对象** 停经49天内,经妇科检查及尿或血hCG测定,确诊为早孕且符合米非司酮药物流产条件的健康妇女118例,随机分为实验组60例;对照组58例。两组年龄、药流前月经周期天数、经期天数、孕产次、停经天数等情况,具有可比性($P>0.05$)。

1.2 **用药方法** 全部病人,第1天晨空腹服米非司酮50mg,晚服25mg,连续2天,第3天到医院服米索前列醇600mg,留院观察6小时,在确认胚囊排出2小时内,实验组60例,每例服妇血康冲剂10g,每日3次,连续7天一疗程;对照组58例,每例服益母流浸膏10ml,每日3次,连服7天。

1.3 **随访** 术后第8天、15天及第一次月经来潮复诊,了解出血量、胎物是否排出、药物副反应及月经复潮天数。如出血量多于月经量或经B超证实宫内有胎物残留,则确定刮宫或继续观察。

1.4 **观察指标**

1.4.1 阴道出血量 以本人正常月经量为准加以判断。

1.4.2 阴道出血持续时间 以胚囊完全排出后至阴道出血干净的时间。

1.4.3 第一次月经来潮的时间 以胚囊完全排出后至下次月经恢复时间。

2 结果

2.1 **流产效果** 完全流产治疗组56例(93.9%),对照组53例(91.4%)($P>0.05$)。不完全流产治疗组4例(6.7%),对照组5例(8.6%)。二组流产效果无明显差异。

表1 流产效果比较

组别	总例数	完全流产(%)	不完全流产(%)
治疗组	60	56(93.3)	4(6.7)
对照组	58	53(91.4)	5(8.6)

$P>0.05$

* 女,1967－12出生,主治医师