维普资讯 http://www.cqvip.com

重庆医科大学学报 1993年第18卷第3期

(11)
204-205

先天愚型212例分析

儿童医院 陈永芬 张 伍

R 596

提 要 本文对我院遗传咨询门诊八年中，发现的先天愚型212例进行临床和染色体核型分析，其中标准型占91.50%，易位型占4.25%，嵌合型占4.25%

关键词 先天愚型；染色体 唐氏综合征，遗传病，三体性
中国分类号 R173；R742.8

先天愚型是小儿最常见的染色体病，占智力低下患儿的10～15%。我院遗传咨询门诊在八年中（1983年1月至1990年12月）诊断先天愚型212例，现报告如下。

对象与方法

212例先天愚型中，男118例，女94例，男女之比为1.25:1。年龄1天～7岁，其中3岁以下194例，占91.50%。部分病例测验智商，均为中、重度智能低下。孕母年龄<30岁者占89.36%。

细胞遗传学检查：212例患者均取静脉血、按常规染色体培养、制片、G显带，计数50～100个中期分裂相，显微摄影分析3～5个分裂相。并对部分父母进行染色体检查及家系调查。

临床分析

212例患者均具有智力落后、体格发育迟缓，肌张力低下及典型Down氏综合征面容：眼距宽、眼裂小、两眼外角上翘，鼻梁低平，耳廓小、耳位低，发际低，常张口伸舌。81例伴有先天性心脏病（室缺或房缺），占全部病例的38.20%。伴有脐疝者87例，占41.04%。191例有小手指内弯占75.94%，小指一折纹102例，占48.11%。

135例有皮纹记载，其中95例是双侧通贯掌，占81.29%，一侧通贯掌15例占9.67%；105例七点上移、atd角>58°占67.74%；手指斗状纹频率减少、箕状纹频率增加，4、5指桡向箕纹占62.36%。132例呈草鞋脚，占85.16%，跨趾球部胫侧弓形纹121例，占78.06%。

212例先天愚型中，标准型194例，占91.50%；易位型9例，占4.25%；嵌合型9例，占4.25%。9例易位型经家系调查，发现5例由父或母遗传而来，4例是散发病例。

讨 论

先天愚型是21-三体引起的常染色体畸变病。本组资料中标准型占91.50%；易位型占4.25%；嵌合型占4.25%。与国内外资料相似[1,2]。

本组212例患儿都具有先天愚型的特殊面容，智能低下和体格发育迟缓，大部分病儿伴有皮纹异常，经染色体检查符合临床诊断。说明先天愚型的典型特殊外貌可作为临床诊断依据，皮纹异常可作为辅助诊断依据。

先天愚型的发生率随母亲的年龄结构变化，高龄孕妇与不分离型21-三体发病率明显相关[3]。我国开展计划生育后，高龄孕妇

维普资讯 http://www.cqvip.com

减少，生育21-三体的年青母亲增加。本组资料母孕龄<30岁者占89.36%，推测空气、水源、食物的污染及各种感染是造成年青妇女卵细胞减数分裂发生差错，导致21号染色体不分离的因素。为了更好的开展计划生育，优生优育工作，提高中华民族的素质，应重视环境保护，大力开展遗传咨询，产前诊断。凡曾生育21-三体的孕妇或平衡易位携带者都应作羊膜穿刺，细胞培养查染色体，避免先天愚型儿的出生。

参 考 文 献

[1] 曾书亮. 中华儿科杂志 1983; 3:162
[2] 谢有明. 国外医学遗传分册 1985; 4:194
[3] 曾书亮. 国外医学儿科分册 1982; 3:140
[4] 李 璞、等. 医学遗传学纲要 人民卫生出版社1980; 38

(收稿日期 1993-03-03)

ANALYSIS OF 212 CASES OF DOWN SYNDROME

Cheng Yongfen

The Children Hospital

Two hundred and twelve cases of Down syndrome were diagnosed in our hospital among the families for genetic consultation from 1985 to 1992. The chromosome pattern was analysed in all cases. 91.5%, 4.25%, 4.25% were the simple trisomy 21, translocation and mosaic, respectively

KEY WORDS Down syndrome

简 讯

微囊包膜猪胰岛移植治疗糖尿病大鼠获得成功

胰岛移植治疗胰岛素依赖型糖尿病，其疗效不够满意的主要原因是，受盲产生排异反应及移植的是胰腺组织碎片而非纯化胰岛。

重庆医科大学人工细胞研究室舒昌达教授等在糖尿病小鼠腹腔内移植马段膈离膜包裹大鼠胰岛（中华内分泌代谢杂志(1991; 7(2):101)工作的基础上，发现微囊包膜猪胰岛在体外培养时，能稳定地分泌胰岛素，故将微囊包膜纯化初生猪胰岛移植至糖尿病大鼠腹腔内，进行异种胰岛移植研究。

糖尿病大鼠模型用纯种Wistar大鼠腹腔内注射链脲佐菌素Streptoztocin制成，共16只，其中8只移植包膜初生猪胰岛（用出生后6天内新生猪取出胰腺，用胶原酶消化获得纯化胰岛，在外包裹一层海藻酸钙并再复盖一层聚-L-赖氨酸溴酸盐，分子量50000），8只不移植作为对照。

观察期除1只大鼠因其他疾病死亡，仅观察二个月外，其余均为三个月。个别达半年，8只中完全缓解4只，部分缓解3只，无效1只，有效率为88%，完全缓解率为50%，表明本研究所制备的免疫隔离膜，有抗排异反应功能，猪胰岛在包膜条件下能在活体内存活，并能发挥良好的生理功能，已可进入临床应用，给糖尿病患者的根治带来了新的希望。

（科研处 周永华）