维普资讯 http://www.cqvip.com

(19) 245-247 闭经，细胞遗传学

1例继发闭经患者家系的细胞遗传学分析

遗传优生教研室 吴春英 张湘蜀 翁亚光 王应雄 郑增淳
第一医院妇产科 周明娟

R711.5/0.2

中图分类号 R394.2

先证者，女，21岁，未婚，因继发闭经就诊。月经初潮11岁，经期2～3天/30±天，经量中，于14岁闭经（该病人曾有癫痫史，于82～84年间连续服用抗癫痫药丙戊酸钠，但停用抗癫痫药至今已有6年多，而仍无自发月经，因此可排出药物性闭经的可能）。体查：身高164cm，体重50kg，营养发育良好。智力偏低。乳房发育稍差较平坦，挤压乳房无乳汁。外阴发育一般，阴毛稀少，阴蒂肥大。子宫较小，双侧附件(一)，无Turner综合征体征。86年10月查血：$E_2$189pg/ml，P>8.8ng/ml，FSH 22.5mIu/ml，蝶鞍X线摄片正常，单用黄体酮治疗有撤药性出血，此期卵巢功能正常。88年和90年分别查血结果均为：E_2<35pg/ml，P0.8ng/ml，PRL8ng/ml，FSH5mIu/ml，垂体兴奋试验延迟

化学显示部分瘤细胞α_1-AT和α_1ACT染色呈阳，少数瘤细胞Ⅷ因子阳性，证实瘤细胞具有组织细胞和内皮细胞的特征。关于少数过渡细胞α_1-AT和α_1-ACT呈阳性反应的问题，我们认为这些细胞可能是电镜观察到的向组织细胞分化的中间型细胞。我们的观察提示AMFH起源于原始间叶细胞。

参 考 文 献

[1] Enzinger FM. Cancer 1979; 44:2147
[2] Sun CJ, et al. Cancer 1982; 49:2103
[3] Lagace R. Ultrastructural Pathology 1987; 11:153
[4] Kay S. Arch Pathol Lab Med 1985; 109:934
[5] Wegmann W, et al. Virchows Arch (Pathol Anat) 1985; 406:59
[6] Leu HJ, Makek M. Virchows Arch (Pathol Anat) 1982; 395:99

（收稿日期 1990—10—05）

ANGIOMATOID MALIGNANT FIBROUS HISTIOCYTOMA

Xiang Like, et al

Four cases of angiomatoid malignant fibrous histiocytoma (AMFH) are reported. Microscopically and ultrastructurally, the AMFH was composed of various tumor cells. of the 4 cases. three were stained with α_1-AT and α_1-ACT by PAP method, one stained with factor Ⅷ. Histologic features showed vascular tumor with malignant fibrous hitiocytoma. Our study supports the concept that the tumor arises from primitive mesenchymal cells that are capable of differentiating toward different cell lines

KAY WORDS Fibrohistiocytoma; Histogenesis; Ultrastructure; Immunohistochemical

维普资讯 http://www.cqvip.com

反应。卵巢功能处极度低落状态，用人工周期治疗2+年，乳房发育较以前丰满。

细胞遗传学检查：外周血细胞染色体常规分析，发现一条较大的异常亚中着丝粒染色体。C带标本清楚地显示：该异常染色体上有两个着丝粒深染区，其一显示在着丝粒区，另一深染区位于相对应的一端，分别在两个染色单体上各有一个小的C带区，示早熟分裂现象。结合G带的带纹鉴定，这是两个X染色体分别在xq24和xq26断裂重接而形成的双着丝粒染色体，即dic(x)。因此先证者核型为：46，x，dic(x)，(pter→cen→q24::q26→cen→pter)。该核型缺失了xq26→q28区段，而xq24→xpter区段则重复。

讨　论

据文献报道：关于dic(x)结构异常的病例以嵌合型45，x/46，x，psu，dic(x)伴原发闭经和Turner综合征为多见。[1,2,3,4,5]。而非嵌合型46，x，psu，dic(x)伴继发闭经并无Turner综合征的病例国内尚未见报道。现对本例dic(x)的来源，患者表型等作如下探讨：

先证者家系成员染色体分析：母亲为携带相同异常双着丝粒染色体的嵌合体，核型为46，xx/46，x，psu，dic(x)，(pter→cen→q24::q26→cen→pter)，分析200个细胞中，发现3个异常核型细胞，46，xx占98.5%，46，x，psu，dic(x)占1.5%。表型正常，曾流产两次，生育一正常核型女儿和先证者（妊娠先证者的过程中也出现过先兆流产）。父亲核型正常。先证者和其母亲有一条相同的dic(x)，这提示先证者的dic(x)是由母亲遗传而来。其母亲外周淋巴细胞中虽只检测到1.5%的异常细胞，有可能在生殖细胞中有较高的异常细胞比例，故流产两次并生育异常核型的女儿(先证者)。通常认为：双着丝粒染色体中一个着丝粒往往是失活的，因此在分裂过程中不存在力学上的障碍。本例非嵌合型的异常核型以及dic(x)上一个着丝粒有早熟分裂现象都表明了该异常X染色体上只有一个着丝粒具有活性。

许多文献报道，45，x/46，x，psu，dic(x)的病例都表现有原发闭经和Turner综合征，与之相比本例临床症状、体征较轻，从细胞遗传学的角度分析可能与下列因素有关：(1)45，x/46，x，psu，dic(x)患者的部分细胞丢失了一条完整的x染色体。有人提出：两条正常的x染色体必须同时存在才能发育为正常女性[6]。(2)psu，dic(x)的选择性失活。已有资料表明：当女性的两条X染色体，其中一条具有部分缺失时，这条异常x染色体往往容易失活[6]。Terman等假设：x失活中心可能在x长臂[7]。黄新力等对psu，dic(x)染色体的研究结果证明：psu，dic(x)染色体长臂具有两个失活中心[2]。这意味着短臂的活性仍然存在，由此推测：46，x，psu，dic(x)的患者若只是在长臂远端有部分缺失就不会出现Turner综合征体征。Wyss等也认为[7]：在整个xp和xq21→q26有决定体征的基因位点，涉及该区段丢失将出现Turner综合征体征，而xp11和xq26→q28有决定性腺发育的基因位点，本例psu，dic(x)缺失xq26→q28区段和其表现支持这一假说。根据Wyss的假说：x染色体p和q上均有决定性腺发育的基因位点。结合分析已发表的有关x染色体的病例报道[8]和本例情况看来：凡涉及xp上决定性腺发育基因的区段缺失，多出现性腺发育不全，而涉及xq上决定性腺发育基因区段的缺失一般无明显的性腺发育不全而多表现为性腺功能紊乱。因此，在性腺发育中，xp上的性腺发育基因可能起着更重要的作用。由此也联想到近年来临床上发现的一些原因不明的卵巢功能早衰的病例是否与其xq末端未察见的微小缺失有关？对这种病人应当注意其x染色体的高分辨G显带检查。

参考文献

[1] 禄福莲，等.遗传与疾病1989；6(2)：93
[2] 黄新力，等.遗传与疾病1986；3(3)：154

维普资讯 http://www.cqvip.com

247-

微量手指全血与静脉血清反向间接血凝法检测HBsAg的比较

检验系临床血液学教研室 刘国卿 罗云萍

中图分类号 R373.2

本文采用微量手指全血，不分离血清，直接在血凝板上一次完成RPHA法检测HBsAg，并与静脉血清法RPHA法所测结果进行比较。以期用微量手指全血替代静脉血法，现介绍如下：

材料和方法

1 标本来源 106例肝病患者。同一患者手指取全血25μl，静脉取血2ml。

2 检测试剂和操作方法 冻干HBsAg诊断血球和稀释液（北京生物制品研究所提供），溶解手指全血中红细胞的溶解液为洁净蒸馏水。

取12×8孔V型血凝板一块，在第1横排孔预先加入蒸馏水 75μl，第2横排孔空着，从第3横排孔起加入样品稀释液25μl直至第7排孔。每个样本占纵相7孔。准确取患者手指全血25μl加入第1横排孔立即与孔内的75μl的蒸馏水混合，使得手指全血中的红细胞溶解，取上述已溶解了红细胞的全血 25μl加入空着的第2横排孔作为1:8测定，再取上述第1横排孔溶解了红细胞的全血 25μl 加入事先已加入了25μl样品稀释液的第3横排孔作倍比稀释直至第7横排孔。每孔再各加HBsAg诊断血球25μl，置振荡器（或用手摆动）混匀1 min后放置37℃温箱1h观察结果。静脉血清RPHA法按常规法进行操作，阳性患者血清作中和试验。测定同时设有阳性和阴性对照。

结果与讨论

利用本法及静脉血清RPHA法同时检测了106例肝病患者的HBsAg，静脉血清RPHA法检出阳性71例，阴性35例，阳性率为67%；应用本法检出阳性67例，阴性39例，阳性率为63.2%。两种方法的阳性检出率经统计学处理P>0.50，无显著差别。同一病人手指全血和静脉血法HBsAg阳性各滴度（1:8—1:256）经配对资料t检验均无显著性差异，P>0.50。采用本法检测HBsAg不仅取血量少，快速，而且本法取血后立即用蒸馏水作低渗稀释溶解了手指全血中的红细胞，把1:8稀释和溶解红细胞制备溶血血浆合为一步，不仅避免了全血红细胞与诊断血球相混淆的情况，有利于结果的判断，而且也省去了离心分离血清的麻烦。大大缩短了检测时间，使整个试验可在1 h左右完成。本法可以替代静脉血清RPHA作为普查HBsAg的过筛试验，特别适合在外大面积普查和婴幼儿的普查。使人们盼望的象查百分一样方便可查HBsAg变为可能。

（收稿日期1990—11—29）

[3] 周焕庚，等.上海医学1982；5(12):715
[4] 李凡，等.遗传与疾病1989；6(1):57
[5] 黄新力，等.遗传与疾病1989；6(3):182
[6] 夏家辉，等.遗传学报1979；6(4):375
[7] Wyss D，et al.国外医学遗传学分册1983；3:143

（收稿日期1990—12—26）