维普资讯 http://www.cqvip.com

重庆医科大学学报 1990年第15卷第2期

# 855例染色体检查结果分析

生物学教研室 楼 宏 张 静 魏若璋 彭惠民

**提 要** 本文对855例遗传咨询者作了染色体检查，检出异常核型112例，占13.10%。其中常染色体结构异常16例，数目异常28例、性染色体异常68例。并从细胞遗传学角度，对习惯性流产、闭经、男性不育等的病因进行了探讨

**关键词** 染色体异常；习惯性流产；闭经；不育

我室自1984年以来，对855例就诊者作了染色体检查。染色体异常者在习惯性流产、死胎、死产等患者中所占比例与有关文献相近，而在原发闭经、男性不育等方面的频率则高于国内、外某些报道。现将有关情况报道如下。

## 对象和方法

受检者主要来自妇产科、泌尿科门诊，经遗传咨询筛选后，每例采血0.3ml，接种于含小牛血清20%的1640培养液，加入pHA（终浓度0.4mg/ml）和肝素（终浓度2μg/ml），37℃培养72h，最后2h加入秋水仙素（终浓度0.08μg/ml），常规收获细胞制片。用胰蛋白酶作G显带处理。每例观察50个细胞，除染色体计数外，分析核型5个，异常核型显微摄影后配对分析。

## 结 果

对855例患者进行染色体分析，发现异常核型112例，占13.10%。其中常染色体结构异常16例，数目异常28例、性染色体异常68例。所涉及的染色体有：1、2、3、4、5、6、11、13、14、18、21、22、X、Y。（见附表）

## 讨 论

本文染色体异常发生率为13.10%，高于国内、外文献报道的6.6～11.5%[1]。我们认为差异较大的原因与病例的选择、染色体分析方法等有关。本室病例均经临床筛选，多为男性不育、习惯性流产和原发闭经等患者。对所有病例均作G带分析，以避免遗漏较小的变异。

248例习惯性流产夫妇中，发现染色体异常者14例，占5.65%。其中8例为平衡易位携带者，6例为X染色体数目改变。从理论上分析，平衡易位携带者在妊娠过程中流产机率较大，幸存者可能是正常儿、平衡易位携带者或畸形儿，故他(她)们应是产前诊断的重点对象。X染色体数目异常中，有46，XX/45，XO和46，XX/47，XXX的嵌合体，她们有妊娠三体型或单体型儿的风险，故表现为多次流产。此外还有4例其四倍体细胞（包括内复制）占10%以上，我们将其归为二倍体与四倍体细胞的嵌合体。由于这些患者细胞分裂机制紊乱，可能产生二

维普资讯 http://www.cqvip.com

表1　　染色体异常检出情况

| 患者分类 | 例数 | 异常数 | 检出率(%) | 异常核型 |
|---|---|---|---|---|
| 原发闭经 | 24 | 10 | 41.66 | 45,X0(1)**; 46,XX/45,X0(4); 46,XY/46,XX(1); 46,XX/47,XXY(1); 46,X,del(X)($P_{11}$)(1); 46,XY(2); |
| 继发闭经 | 15 | 2 | 13.33 | 46,XX,t(1;X)($q_{33}$;$q_{22}$)(1); 46,XX/45,X0(1); |
| 习惯性流产死胎、死产夫妇 | 248 | 14 | 5.65 | 46,XX/47,XXX(1); 46,XX/45,X0(1); 46,XX,t(1;17)($q_{44}$;$q_{33}$)(1); 46,XX,t(1;5)($P_{36}$;$q_{33}$)(1); 45,XX,t(13;14),($P_{11}$;$q_{11}$)(2); 46,XX,t(4;5)($q_{35}$;$q_{31}$)(1); 46,XX,t(6;13)($P_{23}$;$q_{22}$)(1); 45,XX,t(13;13)($P_{11}$;$q_{11}$)(1); 46,XX,t(2;13)($q_{31}$;$q_{22}$)(1); 46,XX/92,XXXX(4); |
| 男性不育 | 356 | 74 | 20.79 | 47,XXY(22); 46,XY/47,XXY(17); 46,XY/48,XXXY(1); 46,XY/47,XYY(2); 45,XY,t(13;14)($P_{11}$;$q_{11}$)(2); 45,XY,t(21;22)($P_{11}$;$q_{11}$)(1); 46,XY,t(2;18)($P_{12}$;$q_{23}$)(1); 46,XY,t(2;3)($q_{13}$;$q_{27}$) 46,XYP-(3); 46,XY/46,XYP-(4); 46,XYP*(1); 46,XYq-(1); 46,XY/92,XXYY(18); |
| 智低儿、畸型儿及双亲 | 87 | 5 | 5.75 | 46,XY,t(6;18)($q_{25}$;$q_{21}$)(1); 46,XX/92,XXXX(1); 46,XY/92,XXYY(3); |
| 性征异常 | 23 | 4 | 17.39 | 46,XY/47,XXY(3); 46,XY/92,XXYY(1); |
| 其　它* | 102 | 3 | 2.94 | 46,XX,t(1;11)($P_{36}$;$q_{24}$)(1); 46,XX/45,X0(1); 47,XX+ESC |
| 总　计 | 855 | 112 | 13.10 | |

* 包括，高龄产妇，有致畸物接触史，婚检等

** 括号内数字为例数

倍体配子，从而形成三倍体胚胎。三倍体和单倍体的胚胎多以流产而告终。

本文原发闭经的染色体异常检出率为41.66%，高于国内郭裕萍等报道的34%[2]，与opitg等报道的平均为42%[3]相似，说明发原闭经与染色体异常之间关系密切。在10例异常中，5例为Turner综合征患者。Reys认为Turner综合征患者受孕力弱、育龄期短、流产率高、发生异常后代的可能性大，应为遗传咨询的重点。另有一例具有Turner综合征表现，染色体检查数目正常，但X染色体短臂1区1带至末端缺失，证明有关体矮和蹼颈的基因位于X染色体短臂上。本文10例原发闭经的异常核型中，性畸形四例。两例睾丸女性化患者已作手术，两例核型为46，XX/46，XY和46，XX/47，XXY的真两性畸形患者，社会性别为女性，但体内既有睾丸又有卵巢或有卵巢睾存在，其性腺易发生恶性肿瘤，确诊后应立即手术。

opitg等[3]认为对继发闭经难以精确估计染色体异常率，其原因是此频率与临床筛选关系紧密。本文15例继发闭经患者中，2例染色体异常，其频率明显低于原发闭经者，其中1人为涉及X染色体的结构畸变。Sarrto等提出：$Xq_{13}$～$q_{27}$有一"临界区"，该区完整与否，关系到性腺发育和功能，凡断裂点在"临界区"以内者，性腺发育不全；在该区以外者，性腺发育正常[4]。该患者X染色体断裂点发生于"临界区"内，这可能是导致不孕、闭经的原因。

维普资讯 http://www.cqvip.com

本文356例男性不育中，发现异常核型74例，占20.79%，明显高于Chandley[5]及Retief[6]等报道的2.2%～6.6%，与吴柏林等报道的21%相符。我们认为出现这种差异的原因是多方面的，并已在上一篇文章中予以讨论[7]。74例异常者中，Klinefelter综合征42例，其中22例核型为47，XXY者均为小睾丸(≤8.5cm³)；而17例46，XX/47，XXY中，除11例小睾丸外，另有6例睾丸大小正常。说明小睾丸虽为Klinefelter综合征的最主要临床表现，但对睾丸大小正常的不育男性也不能排除是嵌合体的可能。故对某些临床检查正常的不明原因的不育者，也应是遗传咨询中不可忽视的细胞遗传学检测对象。除此之外，另有1例核型为46，XYq⁻的不育男性，睾丸大小及第二性征均正常，临床仅表现为无精，这与睾丸决定基因在Y染色体着丝粒附近的短臂上，而生精决定基因在Y染色体长臂远端的论点一致[8]。这类患者不育的原因乃是Y染色体长臂远端缺失所致，可作出不育的确切诊断。

我们还对356例男性不育患者的Y染色体作了测量，发现Y染色体大于16号染色体者56例，小于22号染色体者35例。Y染色体大小变异是否与不育有关，值得进一步探讨。

## 参考文献


[1] 谭凤钦，等. 河北医学院学报 1987; 8(3): 161

[2] 郭裕萍，等. 遗传与疾病 1986; 3(4): 227

[3] Opitg, et al. Hum Genet 1983; 65: 46

[4] WyssD, et al. Clin Genet 1982; 21(2): 145

[5] Chandley AC. Br Med Bull 1979; 35(2): 181

[6] Retief AE, et al. Hum Genet 1984; 66: 162

[7] 楼 宏，等. 重庆医科大学学报 1989; 14(3): 228

[8] 苏宇滨综述. 国外医学遗传分册 1983; 8(1): 1


# CHROMOSOME ANALYSIS IN 855 CASES


*Lou Hong*

(Department of Biology)



Karyotypical analysis of 855 cases of genetical counseling have been made by G-banding techniques since 1984. 112 cases showed chromosomal abnormalities (13.10%). Among them, 83 cases (74.11%) were with chromosomal numeral abnormalities and 26 cases (23.21%) chromosomal structural abnormalities. The cause of habitual abortion, male infertility and amenorrhea were also discussed. We suggest that the genetic consultation may be the reliable methods to detect abnormal chromosome. They are important measures for developing eugenic work in our country.



**KEY WORDS** Chromosome abnormalities; Habitual abortion; Amenorrhea; Infertility