维普资讯 http://www.cqvip.com

重庆医科大学学报 1993年第18卷第1期

(12)
42—44

# 501例无精、少精子症细胞遗传学研究

R 698.202

生物教研室 张静 魏若璋 楼宏 彭惠民
重庆市第五人民医院 杨明清

**提 要** 本文对501例无精、少精子症患者进行染色体分析，发现异常核型145例，其中X染色体数目异常81例，易位、倒位11例，Y染色体结构异常49例，XX男性2例，额外小染色体1例，总的染色体异常率为28.94%。本文还分析了核型与表型的关系，并从细胞遗传学的角度对无精、少精子症的病因作了初步探讨

**关键词** 无精子症；少精子症；核型 不育症，男性，精子减少，染色体组型
**中图分类号** Q343.2

无精、少精子症的原因很多，其中染色体异常是主要原因之一。我室对501例患者进行染色体分析，染色体数目和结构异常率为28.94%，此结果为该类患者的诊断和治疗提供了细胞学依据。

## 对象和方法

501例无精、少精子症（精子数目<$20\times10^6$个/ml）患者来源于泌尿外科和男性不育专科门诊，均为原发性不育，经临床检查及精液分析确诊，并排除精道梗阻的可能。患者平均年龄28.7岁，不育的年限为2—20年，平均4.5年。对患者取外周血0.5ml培养于含20%小牛血清的1640培养基中（pH 7.2），37℃培养72h，常规制片，Giemsa染色。每例检查50个分散良好的分裂相，G显带分析5—10个核型。部分患者作C带观察，对异常者显微摄影分析。

## 结 果

501例无精、少精子症患者中，异常核型145例，占受检人数的28.94%，其中无精子症的异常率为40.49%，少精子症的异常率为13.83%。均高于Retief和吴柏林报道的结果，见表1、2。

表1 无精、少精子症染色体异常发生率比较(%)

| 作者 | 总计 | 无精 | 少精 | 数目异常 | | | | 结构异常 | | | 其他 |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| | | | | 47,XXY | 46,XY/47,XXY | 46,XY/45,X | 47,XY+ESC | 罗伯逊易位 | 相互易位 | Y结构异常 | 46,XX |
| Retief | 7.06 | 14.15 | 5.13 | 2.22 | 1.41 | — | — | 1.01 | 0.40 | 1.61 | — |
| 吴柏林 | 21.00 | 25.71 | 10.00 | 11.00 | 2.00 | — | — | 3.00 | 2.00 | 2.00 | — |
| 本文 | 28.94 | 40.49 | 13.83 | 10.58 | 5.59 | 0.20 | 0.20 | 1.19 | 1.00 | 9.78 | 0.40 |

维普资讯 http://www.cqvip.com

表2 染色体异常类型及频率

| 分类 | 无精子症(284例) 异常类型 | 异常例数 | 异常发生率% | 少精子症(217例) 异常类型 | 异常例数 | 异常发生率% |
|---|---|---|---|---|---|---|
| X染色体数目异常 | 47,XXY | 53 | 28.17 | — | | |
| | 46,XY/47,XXY | 26 | | 46,XY/47,XXY | 1 | 0.92 |
| | 46,XY/48,XXXY | 1 | | 46,XY/45,X | 1 | |
| 常染色体结构异常 | 45,XY,rob,t(13,14)(p11;p11) | 1 | | 15,XY,rob,t(13;14)(p11;q11) | 4 | |
| | 46,XY,t(X;20)(q26;q24) | 1 | 1.41 | 45,XY,rob,t(14;21)(p11;q11) | 1 | |
| | 46,XY,t(3;13)(q27;q21) | 1 | | 46,XY,t(4;13)(q35;q22) | 1 | 3.23 |
| | 46,XY,inv(1)(p36;q21) | 1 | | 46,XY,t(1;4)(p21;q35) | 1 | |
| Y染色体结构异常 | 46,XY,del(Y)(p11) | 2 | | — | | |
| | 46,XY/46,XY,del(Y)(p11) | 2 | | — | | |
| | 46,XYqh- | 14 | 10.21 | 46,XYqh- | 15 | 9.22 |
| | 46,XYqh+ | 11 | | 46,XYqh+ | 5 | |
| 其它 | 46,XX* | 2 | 0.70 | 47,XY+ESC | 1 | 0.46 |
| 总计 | | 115 | 40.49 | | 30 | 13.83 |

* 性反转综合征

## 讨 论

本文对501例无精、少精子症进行了染色体分析，发现异常核型145例，占28.94%，远高于Retief[1]1981年报道的7.06%，也高于吴柏林[2]等1985年报道的21.00%。其原因可能是：1.病例来源差异 本文患者均经临床严格筛选，已排除精道梗阻及附属生殖器官疾病之可能。2.检测的标准有差异 本文C带检测Y染色体长臂，在同一个分裂相中，将异染色质区段增加，Y大于15号染色体视为Yqh+；异染色质区段减少，Y小于21号染色体视为Yqh-，故Y结构异常率9.78%远高于Retief的1.61%和吴柏林的2.00%。且本室对所有病例均作G带分析，以避免遗漏较小变异。3.人种及民族不同。本文和吴柏林的结果均高于国外Retief的7.06%和Chandley[3]的2.15%，提示染色体异常是我国男性不育的重要原因。

本文发现，无精子症的异常率(40.49%)远高于少精子症的异常率(13.83%)。前者以Klinefelter综合征最高(28.17%)，而后者仅占0.46%，说明性染色体异常是无精子症的主要原因。本文Klinefeter综合征的嵌合型较多(28例，占5.59%)高于Retief和吴柏林的报道(见表2)，除1例少精外，其余均无精子。说明嵌合体亦有严重的生精障碍。

501例共检出易位携带者10例，倒位携带者1例。其中罗伯逊易位6例，占易位的60%，相互易位4例，占易位的40%。结构重排涉及13/14、20/X、3/13、14/21、4/13、1/1及inv(1)，提示常染色体结构异常与精子发生障碍亦有一定关系，我们认为可能有以下几个原因：(1)位置效应；(2)在

维普资讯 http://www.cqvip.com

染色体重排形成过程中可能有微量的遗传物质丢失或断裂部位基因突变致精子发生障碍。罗伯逊易位以往多见于流产及不良分娩。本文少精子男性中罗伯逊易位并不少见，其中多为rob（13/14）和rob(14/21)，它们对生精的影响尚需进一步研究。

本文有4例Y染色体短臂缺失，均为无精子症，且除1例是嵌合体睾丸大小正常外，其余均为小睾丸，我们认为短臂有H—Y抗原基因，决定睾丸的生成，短臂缺失导致睾丸发育不良，故影响精子的生成。

Y染色体大小对生精的影响，国内外有不同的观点，国内吴柏林[4]等认为大Y（Yqh⁺）与睾丸大小、无精、少精无正相关，是人群中的一种正常变异。包淑和[5]认为Y染色体过大或过小可因精细胞发育障碍而不孕。Westlke[6]等认为大Y对睾丸发育有影响，与胎儿发育异常之间有某种关联。本文观察到Y的大小变异是由于长臂异染色质区段长度差异，16例46，XYqh⁺中，1例为无精子症，29例46，XYqh⁻中11例无精子、15例少精子。提示Y染色体大小多态性应有一定限度，超过此限度可能产生有害效应。可能46，XYqh⁺由于Y长臂异染色质过多重复，干扰了有丝分裂基因调节和细胞分化，导致精细胞发育障碍；是否46，XYqh⁻由于长臂的异染色质区段缺失引起Y染色体上与生精有关基因活性降低，导致精子缺乏，有待进一步研究。

本文还发现2例罕见的性反转综合征（46，XX男性）。患者第二性征不明显，阴茎小，睾丸仅4—5cm³（正常≥15cm³），无精子。本病病因较复杂，有人曾对该类患者的基因组用Y—DNA特异性探针检测到Y—DNA特异性序列的存在[8]。推测其原因可能是Y染色体与X或常染色体发生微小易位的结果。

在少精子症中发现额外小染色体1例。患者外生殖器未见异常，精子数目少于10×10⁹个/L，活率10%，这种额外小染色体对精子数量和质量的影响有待于进一步研究。

## 参考文献


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

[2] 吴柏林，等. 遗传与疾病 1985; 2(4): 218

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

[4] 吴柏林，等. 遗传与疾病 1986; 3(3): 185

[5] 包淑和. 妇产科学 1982; 438

[6] Westlake JR, et al. Clin Genet 1983; 24:413

[7] 黄明孔，等. 男性学杂志 1990; 4(2): 89

[8] 陈金东，等. 遗传与疾病 1991; 8(2): 80

[9] Raspa RW, et al. J Urol 1985; 134(1):152


（收稿日期 1992-02-20）

# CYTOGENETIC STUDIES IN 501 CASES OF ASPERMIA AND OLIGOSPERMIN SUFFERER

*Zhang Jing*, et al

Dept. of Biology

501 cases of aspermia and oligospermia were cytogenetically studied. The incidence of chromosomal abnormalities was 28.94%. Among them, incidence of chromosomal abnormalities of aspermia (40.49%) was higher than that of oligospermia (13.83%). The report also showed that numeral abnormalities of X chromosome were important factor of aspermia and structural abnormalities of Y chromosome were impertient factor of oligospermia

**KEY WORDS** Aspermia and Oligospermia; Chromosome