维普资讯 http://www.cqvip.com

重庆医科大学学报 1989年第14卷第3期

80例男性不育患者的细胞遗传学研究

生物学教研室 楼 宏 彭惠民 魏若璋

重庆市第五人民医院 徐国琼 刘志铭 李渝苏

提 要 本文对80例男性不育患者进行了染色体分析，发现Klinefelter综合征21例，其中核型为47，xxy13例；46，xy/47，xxy8例；罗伯逊易位（21/22）1例；46，xy/92，xxyy4例；46，xy/46，xyp-2例。总的染色体异常发生率为35%。本文还讨论了不育男性染色体异常类型及发生率，分析了表现型与核型的关系

关键词 Klinefelter综合征；染色体；嵌合体；男性不育

人类不育的重要原因之一是染色体异常，近年来对女性不育研究较多，而对男性不育缺乏系统研究，本文从细胞遗传学角度对80例不育男性进行染色体分析，以探讨影响男性生育能力的有关因素，并协助临床对男性不育进行病因学诊断和提供遗传、优生咨询。

对象和方法

80例已婚男性均经临床检查及精液分析诊断为男性不育症，并排除精道梗阻、附属生殖器官疾病引起性功能障碍的可能，其中原发不育(无精症)39

COMPARISION OF INTRAPERITONEAL DRAINAGE VERSUS NON-DRAINAGE AFTER CHOLECYSTECTOMY

Liu Qifu et al

(Department of General Surgery, The First Hospital)

110 cases of cholecystectomy were studied, 54 randomized cases with intraperitoneal drainage and 56 cases without drainage after cholecystectomy were comparied The postoperative complications were not increased in non-drainaged cases, wound infections were less and the admission date were shorter so it will be cheaper for the patient economically. Non-drainage after cholecystectomy was recommended if the indication is well handled

KEY WORDS Cholecystectomy; Intraperitoneal drainage

维普资讯 http://www.cqvip.com

例，生育力低下（少精症，精子数≤10^7/ml）5例，睾丸大小[V]≤8.5cm^3为小睾丸，≥15cm^3为正常。对患者取外周血培养于含20%小牛血清的1640培养基（PH7.2）中，37℃培养72h，常规制片，Giemsa染色，每例检查50个分裂相，G显带分析5—10个核型，发现异常者显微摄影分析。

结　果

80例男性不育患者染色体检查中，发现klinefelter综合征21例，其中核型47，xxy13例（图1）；46，xy/47，xxy8例；21/22罗伯逊易位1例（图2），46，xy/92，xxy4例；46，xy/46，xyP⁻2例。总的异常发生率35%（附表）。

讨　论

本文不育男性染色体异常发生率为35%，高于国外文献Chandley（1979）及

附表　　80例不育男性染色体分析结果

患者类型	分析例数	异常例数				
		数目异常			结构异常	
		47，xxy	46，xy/47，xxy	46，xy/92，xxy	46 xy/46，xyp⁻	21/22
小睾丸，无精	21	12	4	0	0	0
睾丸大小正常，无精	18	1	2	2	1	0
睾丸大小正常，少精	9	0	1	0	0	0
睾丸稍小，少精	6	0	0	0	0	0
睾丸大小正常，精子数正常	26	0	1	2	1	1
合　计	80	13	8	4	2	1
异常发生率（%）		16.25	10.00	5.00	2.50	1.25



图1　Klinefelter综合征患者核型



图2　21/22易位携带者核型

Templado（1980）等报道的2.2%[1]—20%[2]，也高于国内吴柏林等1985年报道的21%[3]。我们认为这与患者民族、居住地、染色体分析标准不同、疾例选择及随机性有关。本组病例来自川南、川东及重庆地区，均为汉族。在临床筛选中大多为小睾丸、无精、少精或畸形精子过多者。在分析方法上对所有病例均作G带分析，以避免遗漏较小变异。据估计已婚夫妇中约有10—15%患不育症，其中1/3由男性不育引起，而染色体

维普资讯 http://www.cqvip.com

异常所致男性不育，又占全部男性不育症的18—20%[1,4]。本组不育男性患者中染色体异常者占35%，照此推算本省需要提供染色体检查以明确诊断的不育男性患者有相当数量。染色体水平上的确诊可避免盲目治疗，减轻患者负担。对虽有染色体异常（如罗伯逊易位）但仍有可能生育的男性，其妻受孕后应予以产前诊断。本文21/22易位男性，理论上有可能生育正常儿女，也有可能生下Down氏综合征患儿，向其提供遗传咨询及产前诊断是非常必要的。鉴于本实验中染色体异常者频率较高，我们认为在婚前体检中有条件的应开展染色体检查，这对于优生、提高人口素质、开展计划生育工作有重要意义。

本文不育男性染色体异常以47，xxy发生率最高（共13例），为总异常率的46.42%与chandley的46.98%[1]、Templado的31.44%[2]和吴柏林的52.38%[3]报道近似。其中小睾丸、无精12例，表明睾丸发育异常导致无生精功能是Klinefelter综合征主要表型效应。此外患者身长多在1.7—1.8m之间，无胡须、阴毛，腋毛少，喉结不明显，皮下脂肪丰满，皮肤较细腻等。但21例患者中无一例乳房发育，仅2例智力较迟钝，其余无明显智力障碍。性生活均基本正常。本文3例结构异常中2例为46，xy/46，xyp⁻(约占总异常率的7.1%)。此类患者不育可能是由于y染色体短臂丢失所致。

本实验中观察到有些患者四倍体频率较高，最高者达25%。我们将四倍体占8%以上者称为46，xy/92，xxyy嵌合体，这部分患者占总异常率的14.28%（4例）。这在文献中未见报道。我们认为此类患者可能细胞分裂机制差，某些细胞不能正常分裂而产生二倍体精子，受精后形成三倍体受精卵，受精卵在有丝分裂过程中染色体可发生不均匀丢失，导致不育或流产。

Westlake认为y染色体的大小与不育及流产有关。他将y/20≥1的称为大y，认为大y染色体的异染色质中DNA过多重复会影响子丝分裂、基因调节及细胞分化，若受精卵的有丝分裂受阻，则表现为不育[2,6]。吴柏林等则认为大y是一种正常变异[7]。本文在80例病人中观察到大y9例（占11.25%），由于病例尚不多，大y与男性不育是否有关还有待于进一步研究。

本研究除发现易位和y染色体短臂缺失外，还观察到染色体断裂、裂隙等结构异常。在染色体畸变率为8—20%的13人中发现染色体畸变率与精子畸形率呈一定正相关，是否染色体断裂及裂隙也是导致精子畸形的原因亦须进一步探讨。

参考文献

[1] Chandley AC, Br Med Bull 1979; 35(2):181

[2] Templado C, et al. Hum Genet 1980; 53:335

[3] 吴柏林，等. 遗传与疾病 1985; 2(4): 217

[4] 修慕光，不孕与不育：第1版. 上海：科技出版社，1984:345—376

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

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

[7] 吴柏林，等，遗传与疾病1986; 3(3):135

CYTOGENETIC STUDIES IN 80 CASES OF MALE INFERTILITY

Lou Hong, et al.

(Department of Biology)

80 cases of male infertility were cytogenetically studied. The types and incidences

维普资讯 http://www.cqvip.com

急性心肌梗塞并发心脏破裂2例报告

第一医院内科 王周碧 倪邦复 熊 斌*

心脏破裂是急性心肌梗塞（AMI）的致命性并发症，已成为AMI早期死亡的三大原因之一。本文报告我院所见二例，以期引起临床重视。

例1：男，75岁。因胸闷胀紧缩不适5天，于1983年12月19日入院。患高血压病已30年，无心绞痛及糖尿病史。体检：T37.7℃，BP14.5/9kPa，无气促紫绀，颈静脉不怒张，两肺呼吸音正常，无罗音。心界不大，心律齐，心尖区S_1减弱，$A_2>P_2$，各瓣膜区无杂音。EKG示第一度房室传导阻滞，急性下壁心肌梗塞。乳酸脱氢酶（LDH）1463Iu/L，肌酸磷酸激酶（CPK）3.47Iu/L，血沉25mm/h。入院后经心电监护，给氧、镇静、扩冠等治疗，3h后血压降至10.7/8kPa，心尖区出现舒张期奔马律，加用多巴胺升压，血压上升至12～16.5/8～9kPa，EKG演变为完全性右束支传导阻滞伴第二度房室传导阻滞（Ⅰ、Ⅱ型），梗塞面扩大到外侧壁，经积极处理心律失常消失，至第三日晚患者解小便时，突然意识丧失，呼吸心跳骤停，抢救无效死亡。尸检：心包积血300ml，主动脉粥样硬化，左右冠状动脉粥样硬化伴钙化，左冠状动脉完全性血栓形成，左心室心肌大块坏死，左心室破裂（破口位于左室后面近室间沟处，长4cm），左室外侧壁血肿呈线形（2条）。

例2：男，73岁。因心前区压榨性疼痛2h于1987年2月7日急诊入院。患高血压病已12年，血压20～21/12～13kPa，间断用降压药控制血压。无心绞痛及糖尿病史。体检：BP20/13kPa，能平卧，无气促紫绀及颈静脉怒张。肺（－），心界不大，心率68次/min，律齐，$A_2>P_2$，各瓣膜区无杂音。EKG：下壁超急期心肌梗塞（Ⅰ、Ⅱ、aVF高耸）。入监护室后按AMI常规治疗疼痛持续不缓解，血压降至16/11kPa，心电图发现ST段Ⅰ、Ⅱ、aVF抬高0.2mv，T波仍直立。加用哌替啶，杜冷丁，地塞米松等药物，2h后病情稳定，疼痛缓解，血压17/12kPa，心率78次/min，律齐，心尖区S_1低钝。1h后突然呼吸心跳骤停（EKG为缓慢性心室自主节律），经抢救无效死亡。尸检：心包积血300ml，左心室后侧壁心肌梗塞伴心脏破裂，冠状动脉粥样硬化伴左旋支血栓形成。

讨 论

AMI死亡者心脏破裂尸检率为18.6～30.6%[1]，在AMI住院患者各种死因中占

*本院进修生

of chromosomal abnormalities were as follows: 1, 47, XXY 13 cases (16.25%); 46, XY/47, XXY 8 cases (10%); 2, 45, XY, rob (21; 22) (p11; p11) 1 case (1.25%); 3, 46, XY/92, XXYY 4 cases (5%); 4, 46, XY/46, XYP- 2 cases (2.5%). The overall incidence of chromosomal abnormalities was 35%. It seems that the incidence of the abnormalities of infertile males in Chongqing was higher than those reported

KEY WORDS Klinefelter syndrome; chromosome; male infertility; mosaic