维普资讯 http://www.cqvip.com

4号染色体臂间倒位家系分析

计划生育系遗传与优生教研室

张湘蜀 翁亚光 王应雄 吴春英

人类染色体倒位涉及到每号染色体，现已有记载的约50余种[1][2]。大量报道了倒位是引起流产、死产、胎儿致畸的一个重要因素。但常染色体仅报导9号倒位引起原发性闭经[3]。我室在遗传咨询中发现一例4号染色体臂间倒位伴发原发性闭经，且家系中调查发现几人为携带者。现报告如下：

材料与方法

对先证者及其家系按常规染色体方法进行外周血培养，G显带。计数30个分裂相分析个10核型。

病例报告及家系调查

先证者，女，30岁。因原发性闭经，婚后不育来我院就诊。妇科检查：乳房发育尚可，阴毛稀少，外阴，子宫发育差，从无月经来潮。19岁起一直靠人工周期疗法维持子宫周期性出血。查P_4 0.78ng/ml，E_2：7pg/ml，FSH80mIu/ml，垂体兴奋试验正常，卵巢活检病理报告：无卵泡组织。经血染色体检查其核型为46，XX，inv(4)，其断裂部位为（p14，q21）(pter→p14::q21→p14::q21→qter)。家系调查发现其父核型为46，XY，正常。而姐弟两人与先证者有相同核型，为倒位携带者。姐已生育正常后代，无流产史，弟尚无子女。其母已去世，无流产史，染色体未能检查。母系亲属未作染色体检查，但全部有正常后代，亦无流产史。

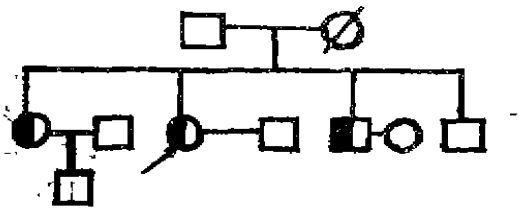


图1 家系图

4号染色体臂间倒位携带者家系系谱箭头所指为先证者

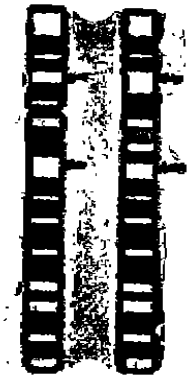


图2 第4号染色体模式图

箭头示4P14至4q12断裂倒位重接

讨 论

倒位是一种染色体畸变。根据同源染色体节段相互配对的规律，臂间倒位携带者在配子形成过程中，在第一次减数分裂中期将形成特有的倒位圈，经过在倒位圈内奇数互换，将形成4种不同的配子：一种是正常染色体；一种是倒位染色体；其余两种分别为部分重复和缺失的无着丝粒片段或双着丝粒体的重组型。重组型是引起倒位流产、死胎，死产及痴呆儿，畸形儿的原因。但该家系中并无流产史，可能是受孕时均碰上正常或倒位染色体的配子，因而子代为正常核型

维普资讯 http://www.cqvip.com

1例毛细胞白血病染色体不稳定性研究

生物学教研室 尹秦昌 唐吟宇 张 静

第一医院 黎学先 郑燕林

毛细胞白血病(HCL)是具有一种非常特殊类型细胞的白血病，最近的研究支持它是一种B淋巴细胞瘤[1]，约占成年人白血病的2%，故较为罕见。近年来关于HCL细胞遗传学研究主要是染色体结构重排如#14q⁻、#14q⁺、环状染色体、#6q⁻及#22丧失等[2][3]。而对其周围血染色体不稳定性研究尚未见报道。本文报告一例。

临床资料

患者，女，47岁，1988年2月27日住我院内科。自觉头昏四年多，加重一年。体检浅表淋巴结不大、肝、脾不大，白细胞12.6×10⁹/L，骨髓毛细胞占30%，经光镜、电镜观察确诊为毛细胞白血病。3月中旬用干扰素治疗中作周围血染色体分析，此时骨髓毛细胞占10.5%。

方 法

取外周血2.5mL接种于含20%小牛血清、RPMI1640培养基中并加PHA，pH7.2—7.4，37℃培养72小时，分别制备下列(1)—(7)项标本。

1，**自发微核**（MN）：观察1,000个细胞，要求细胞完整、微核直径小于主核1/3，嗜色性与主核一致。

2，**诱发微核** 用丝裂霉素C（MMC）0.1μg

或为携带者。有人研究认为9号染色体臂间倒位的异常染色体较另一条正常染色体更具有遗传优势作用。该家系似亦有这种倾向。有报道指出先证者的表型与倒位片段长短有关，即倒位携带者的遗传效应主要决定于重复和缺失的片段的长短及其所含基因的致死效应[4]。该家系的染色体倒位片段在（p14，q21），家系中却无流产、死产史，可能在这些特定片段上携带的基因并未影响其效应。

先证者的卵巢发育不良，缺乏卵泡组织，外阴、子宫发育差，而垂体功能正常。说明先证者的原发性闭经是由于卵巢发育异常所致。一般说，X染色体决定其卵巢发育，但该先证者两条X染色体俱在，G显带分析亦未发现有缺失等异常，故推测性腺发育不全症状可能是倒位的4号染色体干扰了性染色体的正常表达所致，但其姐亦为倒位携带者，却无卵巢发育不全症，因而亦不能排除先证者的异常是因环境因素或其他遗传因素干扰X染色体所引起的效应。

总之，原发性闭经与染色体的关系尚有待深入研究。原发性闭经患者检查染色体是很重要的，除考虑性染色体异常外，还应注意常染色体的结构正常与否。

（本病例由本校计生系女性计划生育教研室周明娟教授、陈翠荷老师提供，谨致谢意）

参考文献

[1] 李麓芸、中华医学杂志 1981；61(12)：113

[2] Borgaonkar DS. Chromosomal Variation in Man A Catalog of chromosomal Variants and Anomalies. 3rd Ed 1980

[3] 郭裕萍. 遗传与疾病 1986；3(4)：227

[4] 李麓芸. 遗传与疾病 1985，2(1)：35