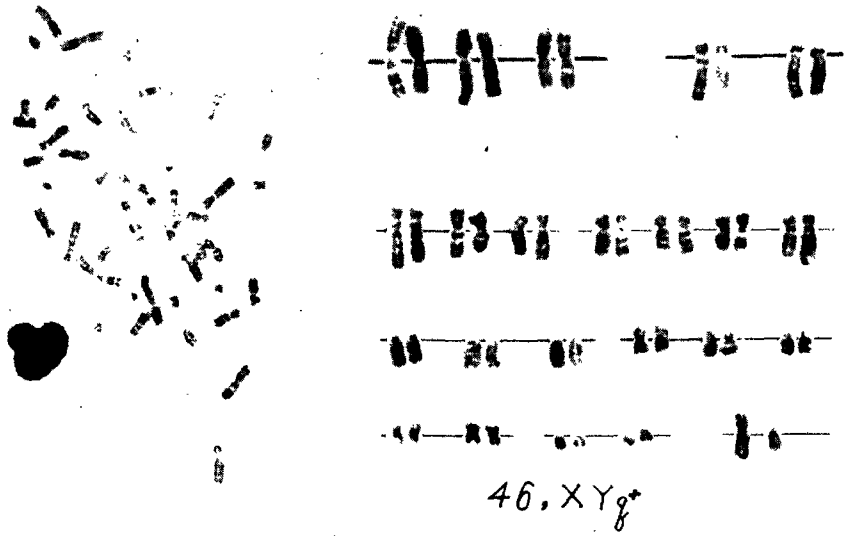
DOI:10.16016/j.1000-5404.1989.01.027

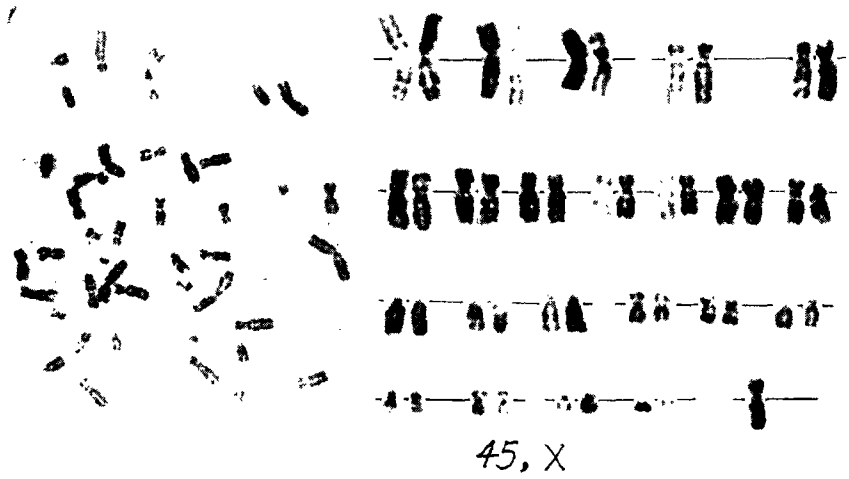
45，X／46，XYq＋嵌合体

辛哲生 周世阳（生物学教研室）

据文献报道，45，X/46，XY 嵌合体有不同的临床表现，Kundtzon在回顾18年的临床观察研究时，提出45，X/46，XY嵌合体大至可分为：性腺发育不良、混合性性腺发育不良、男性假两性畸形、近似正常男性等四种类型。并认为男女胚胎都有向女性遗传的倾向，当含男性因素如H－Y抗原、抗苗勒激素、睾酮、二氢睾酮等时，性腺才转变为睾丸。当有两条完整的X染色体时，才能使未分化的性腺发育成正常的卵巢。45，X核型发育成索条状性腺。Dorothee Ganshirt-Ahlert等，在描述三例45，X/46，XY nf嵌合体时，其表型分别为：女性turner综合征、两性畸形、男性伴体矮性腺发



46，XYq+



45，X

?1994-2016 China Academic Journal Electronic Publishing House. All rights reserved. http://www.cnki.net

育不良。

我们发现一例45，X/46，XYq⁺嵌合体，表型男型。14岁就诊，身高1.25m，体重21kg，外生殖器幼稚型，阴茎短小，双侧睾丸较小，右侧明显缩小，皮肤细，腭高吐字不清，智力正常，双睑下垂已手术纠正。18岁随访检查，外生殖器仍发育不良，阴茎仅约2～3cm，左侧睾丸约蚕豆大小，右侧仅黄豆大小，乳房稍发育但未扪及乳腺，皮下脂肪发达，身高1,36m，体重32kg。X光检查：蝶鞍平片正常，左上肢正位片发现腕骨骨核数目不够，且质量欠佳。生化检查：17-ks 2mg/24h，17-OH 2.4mg/24h。放射性碘检查：甲状腺功能正常。核型为45，X/46，XYq⁺，其比例为7:61

讨　论

1．本病例查无尿道下裂等两性畸型症状。男性表型，外生殖器发育不良，性腺发育迟缓，身材矮小，和Dorothee Ganshirt-Ahlert等所提出第三种类型，或Kundtzon提出的第一种类型相似。此外，该患者还有女性体征，如皮肤细，皮下脂肪发达，乳房稍发育，无须，声音尖细等。

2．患者双睑下垂，但其家族并无此症状，可以认为是属于当代突变引起。这种突变基因是否引起性腺发育不良，未见文献报道。

3．一般认为Y染色体大小和临床表现无关，是属于多态现象。睾丸决定因子（TDF）位于Yp-ter-p11.2，H-Y抗原和TDF位点靠得很近，也在Yp上。Yq11-Yqter为异染色质区，而性细胞分化为睾丸并刺激男性生殖器官发育，这与Yp有关和Yq无关。

4．本病例核型45，X/46，XY，比例为7:61，45，xo比例约为1:10，是否由于45，xo比例较大，使H-Y抗原产量不足，导致睾丸发育不良，需进一步证实。

5．45，X/46，XY嵌合体有不同的临床表现，其机理通过细胞遗传学方法难以解释，因此，通过克隆的DNA探针，决定X、Y特异位点，分析Y染色体的特异性是必要的。

参考文献

1. Goodfellow P, et al. Journal of Medical Genetics 1985; 22:329～344
2. Dorothee Ganshirt-Ahlert, et al. Human Genetics 1987; 76:153～156
3. 俞天琛。“国外医学遗传学分册”1987；11:47～48

（收稿:1988.10.15；修回:1988.12.28）

mmHg和kPa换算表

（上接84页）

mmHg	kPa	mmHg	kPa	mmHg	kPa	mmHg	kPa	mmHg	kPa
172	22.9	202	26.9	232	30.9	262	34.9	292	38.9
174	23.2	204	27.2	234	31.2	264	35.2	294	39.2
176	23.5	206	27.5	236	31.5	266	35.5	296	39.5
178	23.7	208	27.7	238	31.7	268	35.7	298	39.7
180	24.0	210	28.0	240	32.0	270	36.0	300	40.0
182	24.3	212	28.3	242	32.3	272	36.3		
184	24.5	214	28.5	244	32.5	274	36.5		
186	24.8	126	28.8	246	32.8	276	36.8		
188	25.1	218	29.1	248	33.1	278	37.1		
190	25.3	220	29.3	250	33.3	280	37.3		
192	25.6	322	29.6	252	33.6	282	37.6		
194	25.9	224	29.9	254	33.9	284	37.9		
196	26.1	226	30.1	256	33.1	286	38.1		
198	26.4	228	30.4	258	34.3	288	38.4		
200	26.7	230	30.7	260	34.7	290	38.7		

?1994-2016 China Academic Journal Electronic Publishing House. All rights reserved. http://www.cnki.net