

厦门地区 61 例性染色体病的细胞遗传学检验及临床分析

林 晖, 韩 璐, 邱惠国, 赵 军 (厦门大学附属第一医院检验科 361003)

【摘要】 目的 探讨性染色体病染色体核型异常的类型及其临床分析, 为遗传咨询、临床诊断与治疗提供指导意见。**方法** 对 61 例性染色体病遗传咨询病例进行外周血淋巴细胞染色体核型分析, 并结合腹腔 B 超检查、全身体格检查及性激素检测等对其进行临床分析。**结果** 检出先天性睾丸发育不全征(克氏综合征)21 例; 先天性卵巢发育不全征(Turner 综合征)13 例; 性逆转 9 例; 多 X 综合征(超雌)5 例; Y 染色体结构异常 6 例; X 染色体结构异常 3 例; 其他 4 例。**结论** 对于有生长发育迟缓、原发闭经、第二性征发育不全、外生殖器畸形等体征的遗传咨询者进行染色体核型分析是十分必要的。

【关键词】 遗传咨询; 染色体核型分析; 性染色体病

DOI: 10. 3969/j. issn. 1672-9455. 2011. 04. 052 文献标志码: B 文章编号: 1672-9455(2011)04-0473-02

性染色体数目或结构异常所致的疾病称为性染色体病。染色体核型分析是目前确诊性染色体病的主要方法。本文对 61 例性染色体病遗传咨询病例进行外周血淋巴细胞染色体核型分析, 并结合其他辅助检查对其进行临床分析, 现将结果报道如下。

1 资料与方法

1.1 一般资料 选择 2005 年 8 月至 2009 年 12 月来本院妇产科、泌尿外科、小儿科、儿外科遗传咨询的患者, 其中男 32 例, 女 29 例。

1.2 方法 对每位患者采用外周血淋巴细胞培养及 G 显带, 并计数分析 30 个染色体中期分裂相, 绘图配对分析 3~5 个染

色体核型, 必要时加倍计数分析或加做 C 显带用于辅助诊断。对患者进行体格检查, 记录结果。对患者进行腹腔 B 超检查。对患者进行性激素检测。

2 结果

于有生长发育迟缓、原发闭经、第二性征发育不全、外生殖器畸形等体征的遗传咨询者中检出 61 例性染色体核型异常者(剔除大 Y、小 Y), 其中先天性睾丸发育不全征(克氏综合征)21 例, 占 34. 43%; 先天性卵巢发育不全征(Turner 综合征)13 例, 占 21. 31%; 性逆转 9 例占 14. 75%; Y 染色体结构异常 6 例, 占 9. 84%; 多 X 综合征(超雌)5 例, 占 8. 2%; X 染色体结构异常 3 例, 占 4. 92%, 其他 4 例, 占 6. 56%, 结果见表 1。

表 1 性染色体病染色体异常核型、B 超、性激素及其主要临床表现

类型	社会性别	n	异常核型	B 超	性激素	主要临床表现
克氏综合征	男	21	47, XXY	未见异常	睾酮低、FSH 高	睾丸小、无精子
特纳综合征	女	2	45, X	无子宫、卵巢	生长发育迟缓	—
	女	2	45, X/46, XY	腹股沟性腺	睾酮高、E2 低	身材矮小、
	女	2	45, X/46, X, +mar	条索状性腺	—	—
	女	2	45, X/46, XX, del(X)	子宫发育欠佳	E2 低	闭经
	女	3	45, X/46, X, i(Xq)	始基子宫	第二性征未发育	—
	女	1	45, X/46, XX	无子宫、卵巢	正常	闭经
	女	1	45, X/47, XXX	条索状性腺	原发闭经	—
性逆转	女	7	46, XY	无子宫、卵巢	睾酮高、E2 低	腹股沟包块
	男	2	46, XX	未见异常	睾酮低、E2 高	外生殖器畸形
超 X 综合征	女	3	47, XXX	幼稚子宫	E2 低	卵巢早衰
	女	2	47, XXX/46, XX	卵巢结构不清	卵巢早衰	—
Y 结构异常	男	5	46, X, Yp+	未见异常	PRL 高、孕酮高	不育
	男	1	46, X, inv(Y)	未见异常	无精子	—
X 结构异常	女	2	46, X, i(Xq)	条索状性腺	身材矮小	—
	女	1	46, XX, del(X)	无子宫	不孕	—
其他	男	2	45, X/46, XY	未见异常	外生殖器畸形	—
	女	1	47, XX, +mar/46, XX	—	—	—
	男	1	46, XX/46, XY	卵巢、睾丸	乳房发育	—

3 讨 论

性染色体虽然只有一对, 但性染色体病约占染色体病的 1/3, 在新生儿中总发病率为 1/500^[1], 因 X 失活、Y 外显基因少, 使性染色体不平衡的临床表现减少到最低限度, 故无常染

色体病严重, 除个别病例外大多在婴儿期无明显临床表现, 要到青春期因第二性征发育障碍或异常而就诊。

3.1 克氏综合征(先天性睾丸发育不全征) 本文检出的 21 例克氏综合征多数因不育而就诊。其临床表现为: 无精症、睾

丸小、胡须稀少、喉结不清、多数乳房发育、皮肤光滑、声音较细,但未发现教科书上描述的身材高、四肢修长的特征。其中1例胡须多、喉结明显,声音粗,经复查仍确诊为47,XXY。本病群体发病率约为1/1 000^[2],新生儿睾丸大小正常,但至青春时期睾丸小而硬,体积为正常人的1/3;睾丸曲线精骨萎缩,呈玻璃样变,故无精子。本征额外的X染色体是由于细胞减数分裂时性染色体不分离产生的。染色体确诊后,于青春用雄激素替代治疗,以维持男性表型,改善患者心理状态。男性乳房发育,可手术切除。

3.2 Turner综合征(先天性卵巢发育不全征) 本文检出的13例Turner综合征,仅2例为纯合型,占15.38%(2/13),其余均为嵌合型,与多数文献报道的55%病例为45,X相差较大。其临床表现为:表型为女性、身材矮小(130~140 cm左右)、原发闭经、第二性征未发育、发际低、有的有黑痣、智力尚可、个别智力稍差、有1例嵌合型45,X/46,XY的病例有喉结。其中1例核型为45,X/46,X,+mar,经外院Y基因检测,确定核型为45,X/46,XY。因此46,X,+mar的患者必须做Y基因检测或用Y探针做FISH检测。具有Y染色体的病例有必要检查腹股沟有无包块存在,若有包块存在应尽早做切除术,以免恶变。本病新生女婴中约为1/3 000。患者8岁时开始接受生长激素或联合应用同化激素治疗,最终身高可超过150 cm,故早期诊断、及时治疗有重要的临床意义。于青春用女性激素治疗可以改善患者心理状态,但不能解决生育问题。

3.3 性逆转 性逆转是指社会性别为女性,而染色体核型为46,XY;以及社会性别为男性,而染色体核型为46,XX。本文共检出9例。发病机制为:在减数分裂中,X和Y短臂末端部分配对,可发生正常的交换重组,此段染色体彼此是同源的,如一对常染色体,故也将此段染色体称为X和Y染色体上拟常染色体区。如果X和Y染色体配对时发生不等位互换,可产生两种罕见异常:即XX男性和XY女性。XY女性临床表现为:原发闭经、阴毛稀少、阴道盲端、腹股沟包块、B超显示:子宫及双侧卵巢显示不清,左耻骨上偏腹股沟处多发回声对结节。激素检测:睾酮高。XX男性临床表现为:乳房发育、阴囊小、阴茎略短、睾丸小而软、皮肤细、喉结不明显。辅助检查:雌二醇高、睾酮低。XY女性若有腹股沟包块应尽早做两侧腹股沟韧带性腺切除术,避免睾丸组织恶变成精原细胞瘤,定期注

射雌激素。

3.4 多X综合征(超雌) 其临床表现为:月经周期不规则,月经稀发,乳房、外阴发育正常,幼稚子宫,卵巢结构不清。发生机制:生殖细胞形成的第一次或第二次减数分裂过程中发生了染色体的不分离。本病发病率在新生女婴中为1/1 000。70%的病例第二性征发育正常,并可生育,30%的患者卵巢功能低下,原发或继发闭经。

3.5 X染色体结构异常 46,X,i(Xq),Turner综合征异常核型的一种,形成机制:染色体复制前后,其着丝粒可能横断,使复制后两条染色单体的长臂和短臂分开,两条长臂借着丝粒连接成一条等臂X染色体。46,X,i(Xq)由于缺失了整个短臂,患者既有Turner综合征身材矮小等体征,又有性腺发育不全。46,XX q-短臂未缺失,因此仅有性腺发育不全、原发闭经、不育,而无身材矮小等体征。

3.6 Y结构异常 本室检出46,X,Yp+ 其中1例其父染色体核型也为46,X,Yp+,这说明46,X,Yp+与不育的关系有待进一步研究。

3.7 其他 含有两个细胞系的46,XX/46,XY染色体核型,是真两性畸形患者中常见的类型。真两性畸形上指在一个患者体内同时存在卵巢和睾丸。大多数的真两性畸形患者更多地表现为男性化外生殖器,因而被当做男性抚养。几乎所有真两性畸形患者都有乳房发育,许多有月经。有子宫并有月经的患者在除睾丸组织之后能够妊娠并分娩正常孩子。本病的发病机制:由于具有有正常染色体组的X精子和Y精子同时与一个卵子的两个卵裂细胞受精或与两个分离的卵子受精的两个胚胎后来融合,或一个卵核和一个极体受精的结果。均可形成46,XX/46,XY的嵌合体。

参考文献

[1] 左伋,张克雄.医学遗传学[M].2版,上海:上海医科大学出版社,1998:173.
[2] 石东红,张珂.临床常见染色体病诊疗手册[M].北京:人民卫生出版社,2001:38.

(收稿日期:2010-08-15)

检验标本不合格原因分析

马祥斌,陈继芬(湖北省孝感市第一人民医院检验科 432000)

【摘要】 目的 通过对临床检验标本不合格原因的统计分析,加强分析前各个环节的质量控制,提高检验标本采集的合格率,保证检验质量。**方法** 根据检测目的和要求,对2009年7月至2010年7月孝感市第一人民医院住院患者送检标本中不合格标本,按不同类和原因分别进行回顾性统计分析。**结果** 血液标本51 412份,不合格560份;尿液标本8 785份,不合格178;大便标本3 712份,不合格26份;胸腹腔积液标本115份,不合格6份;脑脊液标本8份,不合格1份;分泌物176份,不合格7份;痰液标本49份,不合格2份;不合格原因:血液标本以抗凝不完全、采集量不足、抗凝管错误和患者准备不符合要求为主;其他标本主要以标本污染和送检不及时为主。**结论** 分析前的质量保证直接关系到检验质量,加强临床医护沟通和培训,提高检验标本采集合格率,是保证检验结果准确可靠的前提,也是检验全程质量保证中非常重要的环节。

【关键词】 检验标本; 不合格标本; 质量控制

DOI:10.3969/j.issn.1672-9455.2011.04.053 文献标志码:B 文章编号:1672-9455(2011)04-0474-03

随着临床医学诊疗技术的不断提高,检验结果数据越来越受到临床的重视。一个检验过程根据过程特性分为检验分析

前、分析中和分析后3个环节^[1]。目前,检验科都建立了完善的质量保证体系,保证了检验分析中和分析后的质量控制需