

参考文献

[1] 俞云松. 超广谱 β -内酰胺酶研究概况[J]. 中国抗生素杂志, 2009, 28(12): 715.

[2] 周铁丽, 李超, 温秀妹, 等. VITEK 全自动微生物鉴定仪检测超广谱 β -内酰胺酶的结果评价[J]. 上海医学检验杂志, 2010, 16(5): 275-276.

[3] Leelarasamee A, Nilakul C, Tien-Grim S, et al. Streptococcus suis toxic-shock syndrome and meningitis[J]. J Med Assoc Thai, 1997, 80(1): 63-68.

[4] 何海明, 刘金波. 两种酶抑制剂协同试验检测 ESBLs 和 AmpC 酶的探讨[J]. 临床检验杂志, 2010, 23(4): 289-290.

[5] 庞雪云, 李强, 田碧文, 等. VITEK32 漏检分析检测仪检测超广谱 β -内酰胺酶[J]. 广东医学, 2009, 26(7): 919-920.

[6] 王原, 曹俊敏. 全自动微生物鉴定仪对葡萄球菌鉴定能力的评价[J]. 浙江中医药大学学报, 2009, 33(2): 205-206.

(收稿日期: 2011-12-07)

1 521 例遗传咨询者外周血染色体核型分析

唐 葵(中国科学院广州生物医药研究院附属复大医院/广州复大肿瘤医院检验科, 广州 510305)

【摘要】 目的 探讨 1 521 例遗传咨询者外周血染色体异常情况。**方法** 常规外周血细胞培养制备染色体, 胰酶 G 显带核型分析。**结果** 检出 125 例异常核型, 检出率占 8.2%。**结论** 染色体核型异常是导致流产、原发性闭经、智力低下及发育异常的主要原因之一, 对高危人员进行染色体分析, 对指导临床诊断及优生具有重要意义。

【关键词】 染色体; 异常核型; 外周血; 优生

DOI: 10. 3969/j. issn. 1672-9455. 2012. 08. 062 文献标志码: B 文章编号: 1672-9455(2012)08-0994-02

染色体病是由于染色体数目或结构异常而导致的一类遗传性疾病, 临床上不同的核型异常, 其引起的临床表现不尽相同, 总的来看有流产、智力低下、发育异常等。目前对染色体病还缺乏有效的治疗方法, 通过染色体分析是诊断染色体病的主要方法, 也是预防染色体病发生的有效手段, 对提高人口素质意义重大。作者从 2005 年 2 月至 2010 年 12 月, 总共对 1 521 例妇产科、泌尿科、儿科及相关科室的遗传咨询者进行了外周血染色体检查, 现报道如下。

1 资料与方法

1.1 一般资料 2005 年 2 月至 2010 年 12 月来本院遗传咨询者共 1 521 例, 就诊原因主要是不育、不良孕育史、原(继)发闭经、性发育异常、智力低下、先天畸形等。

1.2 方法 无菌采集外周血 2 mL, 肝素抗凝, 常规淋巴细胞培养, 制备染色体, 胰酶 G 显带分析, 每例镜下计 20~30 个分裂相, 分析 3~8 个染色体核型。

2 结 果

1 521 例受检者中发现各种染色体异常 125 例, 异常检出率为 8.2%, 染色体异常类型以数目异常为多见, 共检出 70 例, 占 56%。在性染色体异常中, 以 X 染色体增加及减少为多见, 而染色体数目异常则多见 21 三体。染色体数目异常的患者, 临床上均有不同程度发育异常及智力障碍。本组检出染色体结构异常以染色体平衡易位、倒位为多见, 主要就临床原因常见为流产、死胎, 见表 1。

表 1 125 例异常核型及主要临床表现

疾病类型	临床主要表现	<i>n</i>	百分比(%)
Turner's 综合征	原发闭经、身材矮小	18	14.4
47, XYY	不育、无精	20	16.0
超雌	月经失调	5	4.0
超雄	少精	2	1.6
大 Y, Y≥18 号染色体	不育、流产	4	3.2

续表 1 125 例异常核型及主要临床表现

疾病类型	临床主要表现	<i>n</i>	百分比(%)
性反转, 两性畸形	发育不良、两性畸形	5	4.0
21 三体	智力低下	25	20.0
易位(包括罗伯逊易位)	流产	23	18.4
倒位	流产、死胎	20	16.0
部分缺失或增加	智力低下、发育不良	3	2.4

3 讨 论

3.1 流产与染色体异常 有资料研究统计认为一般人群中染色体异常的频率为 0.47%, 而在有反复流产史者其染色体异常频率为 4.9%^[1], 相互平衡易位是流产的常见原因之一, 其次是罗伯逊易位。由于易位携带者在其配子形成过程中, 可造成染色体部分增加或减少等基因不平衡, 使胚胎发育异常是引起死胎、流产的主要原因之一。本组共检出易位携带者 23 例, 占检出异常核型的 18.4%, 其就诊原因主要为流产和死胎。故作者认为对流产夫妇进行染色体检查, 对判断流产、死胎的原因具有明显的临床意义, 如检出为平衡易位携带者, 再次妊娠须进行产前诊断, 识别胎儿染色体有无异常。如胎儿核型正常, 妊娠可继续, 否则应予以终止。

据文献记载染色体倒位约有 50 余种, 几乎涉及到每条染色体, 其遗传效应主要取决于倒位片段及其所含基因的致死效应。在新生儿调查中, 染色体倒位异常发生常见为 inv(9), 国外报道的发生率是 0.95%~1.20%^[2], 国内约为 0.82%^[3], 一般认为 inv(9)所涉及的是无遗传效应序列次痕的倒位, 与流产无关, 但近年来有研究认为其与生育异常有关^[4]。在本组见到的倒位者中, 大都有生育异常史。

对于 Y 染色体形态大小产生的遗传效应的争论由来已久, 大多认为是染色体的多态现象, 属于正常变异而无临床意义。但有资料认为可能与异常妊娠和智力低下有关^[5]。本组

资料见有大 Y 例数不多,仅 4 例,但有不育、流产病史,由于例数太少,其遗传效应是否有关联有待研究。

3.2 智力低下与染色体异常 本组检出伴有智力低下染色体异常类型主要见于 21 三体,共 25 例,占异常检出率的 20%,其余为染色体其他异常。21 三体综合征是引起小儿智力低下的重要原因,在新生儿中的发病率为 1/700,在受精卵中则为 1/150,其产生的机制是由于配子在减数分裂时发生了染色体不分离所致,可能与孕妇年龄大、放射、病毒感染、内分泌失调、化学药物等因素有关^[6]。由于该病患者会给家庭和社会带来沉重负担,因此进行遗传咨询、产前筛查和必要产前诊断是预防该类患儿出生的重要措施。

3.3 不育及性发育不良 人类性染色体决定胚胎性别的分化及性腺和生殖器的发育。由于性染色体数目及结构的异常,都会在临床上表现出各种异常综合征。在本组不育及性发育不良的患者中,主要染色体异常表现类型有:女性为 Turner’s 综合征,男性为 47,XXY 克氏综合征。由于该类疾病患者多于青春期及婚后才因无月经、不育等原因来就诊,故被发现都较晚,如能早期发现,虽无治愈可能,但早期治疗,可能会对患者生殖健康状态起到一定的改善作用。

综上所述,染色体异常是死胎、畸胎、不育的主要原因之一,与原发闭经、无精、发育异常、智力低下有密切关系。研究

染色体异常与疾病的关系,在防治染色体病、指导优生优育等具有重要的临床意义。

参考文献

[1] 叶红,郑军,石红.反复早期自然流产与染色体异常[J].中国妇幼保健,2007,22(7):99-100.
[2] Buckton KE,O’ Riordan ML,Ratcliffe S,et al. A G-band study of chromosomes in liveborn infants[J]. Ann Hum Genet Lond,1980,43(3):227-239.
[3] 夏家辉,李麓云,戴和平,等.3 451 例活产婴的 G 显带染色体研究[J]. 湖南医学院学报,1983,8(2):113.
[4] 龚护民,许艳,韩慧.75 例羊水细胞染色体分析在产前诊断中的应用[J]. 中国妇幼保健,2010,25(5):611-613.
[5] 窦蓉,朱祖华,孙晨光,等.上海长宁区 536 例脐带血染色体畸变观察[J]. 中国优生与遗传杂志,2002,3(10):38-39.
[6] 严仁英.实用优生学[M]. 2 版,北京:人民卫生出版社,1998:516-518.

(收稿日期:2011-10-26)

婴幼儿急性腹泻粪便中 A 群轮状病毒检测结果分析

彭 骏,张有忠,朱国勇(湖北省襄阳市中医医院检验科 441000)

【摘要】 目的 分析 A 群轮状病毒引起婴幼儿急性腹泻的感染情况,为临床提供快捷、准确、可靠的诊断依据。**方法** 采用金标 A 群轮状病毒试剂对本院 1 436 例急性腹泻患儿进行大便 A 群轮状病毒抗原检测。**结果** 1 436 例 A 群轮状病毒感染率为 30.0%,6 个月至 2 岁的婴幼儿感染率最高,为 42.5%,在秋冬季最易感染(40.8%)。**结论** 对婴幼儿急性腹泻及早进行轮状病毒检测,有助于诊断婴幼儿腹泻的感染情况,以便及时采取相应治疗及相应隔离措施。

【关键词】 轮状病毒; 婴幼儿; 腹泻
DOI:10. 3969/j. issn. 1672-9455. 2012. 08. 063 文献标志码:B 文章编号:1672-9455(2012)08-0995-02

轮状病毒是一种双链核糖核酸病毒的属,属于呼肠病毒科,这个属的病毒总共有七种,其中轮状病毒 A 是最常见的一种。轮状病毒是引起婴幼儿腹泻的主要病原体之一,是导致 5 岁以下婴幼儿腹泻的主要原因。对 2010 年 3 月至 2011 年 2 月来本院就医的 1 436 例急性腹泻婴幼儿患者轮状病毒检测结果进行分析,现将结果报道如下。

1 材料与方法

1.1 标本来源 采集 2010 年 3 月至 2011 年 2 月来本院就医的 1 436 例 5 岁以下门诊急性腹泻患儿新鲜大便标本。

1.2 试剂 采用北京万泰生物药业有限公司的胶体金 A 群轮状病毒诊断试剂盒。

1.3 方法 旋开滴管,取出采便勺,从粪便中收取一勺样本约 100 mg,取样后抹平勺面,放入装有样本稀释液的滴管中,旋紧滴管。振荡混匀,折断滴管上的盖帽,将测试卡平放于干燥平面上,垂直而缓慢滴加 2~3 滴混匀后的标本(约 80 μL)至测试卡加样端中心。5~10 min 内判断结果,出现两条红线为阳性,出现一条红线为阴性,无对照线出现,实验无效。

2 结 果

1 436 例患儿标本中,轮状病毒总阳性率为 30%。不同年龄组,急性腹泻患儿粪便病毒检测结果及春夏和秋冬两时间段检测结果见表 1、表 2。

表 1 不同季节轮状病毒检出率

时间	<i>n</i>	阳性例数	阳性率(%)
春夏(3~8 月)	673	120	17.9
秋冬(9 月至次年 2 月)	763	311	40.8
合计	1 436	431	30.0

表 2 不同年龄组轮状病毒检出率

年龄组	<i>n</i>	阳性例数	阳性率(%)
0~6 个月	515	119	23.1
6 个月至 2 岁	583	248	42.5
2 岁至 5 岁	338	64	18.9
合计	1 436	431	30.0