



## 广东发现一例世界首报人类染色体异常核型

<http://www.firstlight.cn> 2007-03-06

新华网广州2007年3月5日电,记者从广东省韶关市妇幼保健院获悉,2007年初这家医院的生殖遗传中心实验室发现了一例全新的“世界首报人类染色体异常核型”,此结论获得了中国遗传学鉴定权威机构的认定。

据医院生殖遗传中心实验室主任、副主任技师陈亚军介绍,这一异常核型是在一位反复流产的妇女身上发现的。这名32岁的韶关妇女2006年底来医院进行检查,她曾先后怀孕4次却都异常流产了。

陈亚军介绍,经过详细取样检测分析,最终诊断她染色体异常,而且为“染色体平衡易位”。仔细查阅目前国内遗传学上权威的“中国人类染色体异常核型数据库”,未发现有此类异常核型染色体的记载,有可能为世界上尚未发现并披露的新异常染色体。

2007年1月初,他把这个结果送到了国内唯一的遗传学鉴定权威机构——中国医学遗传学国家重点实验室进行确认。2月初,陈亚军收到了中国医学遗传学国家重点实验室专家夏家辉院士(中国工程院院士)和戴和平教授共同签名的答复。

经专家鉴定得出正式结论是,本次发现新的异常核型为“46, XX, t(5; 11)(q32; p15)”,经查询国内、国外资料未见报道。这是一种全新的“世界首报核型”,即世界发现的首例新的人类染色体异常核型。

据了解,人体正常情况下染色体总数为46条(即23对),由于先天因素和后天环境损害等原因,染色体之间都有可能发生数目异常或结构异常。陈亚军告诉记者说,这名妇女是染色体第5号和第11号发生易位,这种易位对她本人没什么影响,但可能影响下一代,这位妇女生正常小孩子的几率为十八分之一。

有关医学遗传学专家说,这一发现填补了世界医学遗传学研究领域该项染色体核型的空白,丰富了人类染色体异常核型项目数据库,对遗传学的临床研究和优生优育具有重要意义。

据陈亚军介绍,他在2000年10月也从一名反复流产妇女身上发现了一例世界首报人类染色体异常核型,那是属于另一种异常核型,也获得了认定。

[存档文本](#)