



洛阳发现一例世界首报人类染色体异常核型

<http://www.firstlight.cn> 2007-03-15

河南科技大学医学院2007年3月14日透露，2006年11月，该院医学遗传学教研室发现了一女性患者两条常染色体和一条性染色体相互易位，这在世界范围内都极为罕见。近日，中国遗传学鉴定权威机构认定这是一例全新的“世界首报人类染色体异常核型”。

有关医学遗传学专家认为，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、生殖医学研究和优生优育具有重要意义。

据河南科技大学医学院医学遗传学教研室老师赵晓介绍，染色体是人类的遗传物质，正常情况下有46条（23对），包括22对常染色体和1对性染色体，其中女性性染色体为XX，男性为XY。在精、卵形成或结合过程中，受到物理、化学或生物因素的影响，染色体的数量或形态会发生变异，被称为染色体畸变。去年11月，一名女患者因原发性闭经、第二性征不发育等原因到河科大第一附属医院就诊，被推荐到该教研室做染色体检查。

经过三次取样检测分析，该患者最终被诊断为染色体异常，是第5号、第6号常染色体和一条性染色体三条染色体之间的相互易位。赵晓介绍，目前，国内外两条染色体异常的已属少见，三条染色体异常的更是罕见。而且过去发现的染色体易位主要是常染色体之间的易位，像这种常染色体和性染色体相互易位的情况则极为罕见。

该室仔细查阅目前遗传学上权威的中国人染色体异常核型数据库和国际人类染色体异常核型登记库，未发现此类异常核型染色体的记载，推测有可能为世界上尚未发现并披露的新异常染色体。

2006年12月，该院把这个检验结果报送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。2007年3月9日，该院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）、戴和平教授等共同签名的答复。

经专家鉴定得出的结论是，本次发现新的异常核型为“46, X, t(X; 5; 6)(p11.2; q35; q16)”。经查询，国内、国外资料目前未见报道，是一种全新的“世界首报核型”，即世界发现的首例新的涉及三条人类染色体之间相互易位的、而且是常染色体与性染色体之间发生易位的异常核型。

赵晓介绍，检查分析发现，该患者的5号、6号、X染色体断裂后，断裂部分互相调了位置又重新接上，形成了新衍生的染色体。染色体结构虽然发生变化，但是基因并没有丢失，因此该患者智力与正常人一样，生育能力却发生了改变。并推测该患者染色体异常可能是其父母在配子形成或早期卵裂的过程中染色体发生了畸变，大量接触农药、化学毒物、放射性物质、生物病毒等有害物质，应该是造成这一现象的一个重要原因。

[存档文本](#)