

一例罕见的 46,XY, t(4;21;11) 复杂易位携带者引起习惯性流产

耿建祥 魏丽珠 刘松君 崔英霞 徐建平

(南京军区南京总医院遗传科)

我科发现了一例核型为 46, XY, t(4;21;11) 之易位携带者, 这种易位国内外文献尚未见报道, 本文参阅有关文献并略加讨论。

一、病例摘要

患者吕×, 30 岁, 男性, 结婚 4 年余, 因其妻连续自然流产 3 次而就诊。患者父母健在, 母生育 4 个子女, 无流产史。患者姐姐已生育一男孩, 无流产史。一弟、一妹均未结婚。患者无烟酒嗜好。

体查: 营养良好, 发育正常, 身高 178cm, 体重 68 公斤, 心肺正常, 胸廓对称, 腹平软, 肝脾未及。精液常规: 活动力良好, 活率 85%, 精子数 0.1 亿/ml。抗精子抗体阴性。

其妻, 汤×, 28 岁, 在 3 次妊娠中, 曾服保胎药、注射黄体酮等均无效, 均于妊娠 50—70 天内流产, 流产后均行诊刮术, 刮出绒毛组织, 但未见胚芽。既往身体健康, 月经 13⁴⁻⁵/₃₀, 经血量中等, 无痛经。妇科查检: 外阴阴毛呈女性分布, 阴道通畅, 宫颈光滑, 宫体大小正常、后位、活动, 两侧附件阴性。抗精子抗体阴性。临床诊断: 习惯性流产。

二、细胞遗传学检查

患者父母及妻子染色体 G 显带核型, 分别为 46, XY, 46, XX, 46, XX, 患者本人染色体 G 显带及高分辨 G 显带(胸腺嘧啶核苷“同步化”法)为 46, XY, t(4;21;11) (4pter → 4q33::11q21 → 11qter; 21 pter → 21q22.3::4q33 → 4qter; 11pter → 11q21::21q22.3 → 21qter) (图 1, 2)。

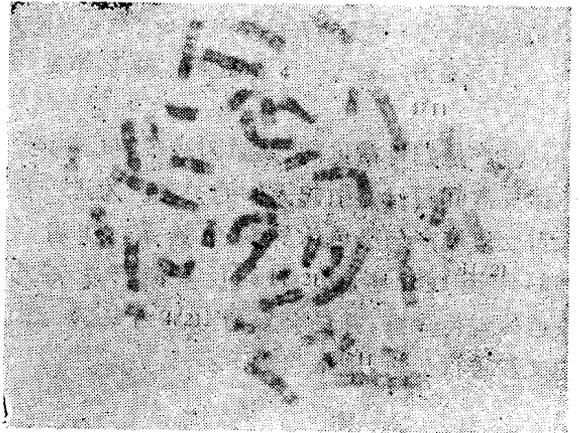


图 1 患者 G 带核型 46, XY, t(4;21;11) (q33;q22;q21)

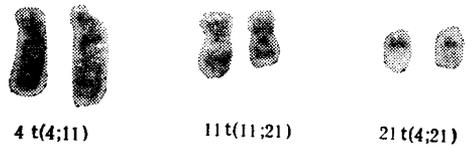


图 2 患者 G 带染色体局部核型

三、讨论

1. 习惯性流产与染色体异常 习惯性流产是指 3 次或 3 次以上的连续流产, 但现在许多研究也把 2 次连续流产包括在内^[3]。这种流产儿的染色体异常往往具有两个方面的病因:

(下转第 16 页)

Geng Jianxiang et al.: A Rare Carrier of Complex Translocation With 46, XY, t(4; 21; 11) Causes Habitual Abortion
本文于 1988 年 4 月 12 日收到。

发生变化。酶的合成(包括同工酶)为基因所规定,受基因的指令,经过转录,翻译而表达出来^[6]。本试验中值得注意的是在适当浓度的H₂O₂作用下,水稻种子的过氧化物酶同工酶和酯酶同工酶增加。这表明,种子中本来是存在这些酶编码的基因,通过H₂O₂的作用下,这些酶得到提前表达。在H₂O₂作用下,种子萌发过程中同工酶的增加,它究竟是转录水平上还是在翻译水平上起作用,新出现的酶带是原来就存在的酶的活化,还是新合成的蛋白,这些问题还需进一步研究。

(上接第31页)

(1)由父(母)传递而来;(2)配子在形成过程中受精卵卵裂时新发生的染色体畸变。本例男方为46,XY,t(4;21;11)(q33;q22.3q21)复杂易位,可认为是习惯性流产的病因。

2.平衡易位携带者染色体异常、性别对胎儿的影响 Davis研究了297个平衡易位的家系指出,如果平衡易位携带者是男性,那么染色体不平衡的胎儿在许多情况下没有存活的可能^[2]。又因男性携带者有一个选择性受精问题,即男性正常精子比异常精子优先受精^[4]。本例患者为男性,其妻可再生育。

3.平衡易位携带者检出的临床意义 平衡易位携带者的检出,主要是对携带者的婚姻和生育作出正确的指导。平衡易位染色体在生殖细胞的减数分裂过程中,可产生不同程度的

参 考 文 献

- [1] 王焘: 1986. 植物生理学报,12(2): 194—197.
- [2] 王焘等: 1980. 植物生理学通讯,5: 9—13.
- [3] 赖天斌等: 1987. 园艺学报,14(4): 233—238.
- [4] 赖天斌: 1985. 中国油料,4: 18—20.
- [5] 曹宗异、吴相钰: 1980. 植物生理学,人民教育出版社,第61页.
- [6] 刘存德等: 1981. 植物学报,23(5): 365—369.
- [7] Анников А. С. 1979. Труды, Кубанский Сельскохозяйственный Институт 171/199: 57—62.
- [8] Веллюкое. Е. 1979. Селекция и Семеноводство, 6: 39—40.

染色体重复和缺失的异常配子,仅可产生一种正常配子,一种平衡相互易位的配子。这两种配子与正常配子组合,能出生正常及平衡易位携带的婴儿,而其他异常配子与正常配子组合,则头部分合子将因染色体不平衡而在妊娠早期流产,晚期胎儿宫内死亡,新生儿期死亡,如能生存亦表现为先天畸形^[3]。所以,如患者妻子怀孕应于妊娠14—20周抽羊水培养检查染色体,以确定胎儿是否保留,以降低染色体病发病率。

参 考 文 献

- [1] 马赛等: 1984. «国外医学»遗传学分册,6: 296.
- [2] Davis, J.R.: 1985. *Clinical Genetics*, 27:1—19.
- [3] Glass, R.H. et al.: 1978. *Fertil Steril*, 29:257.
- [4] Stenchever, M.A. et al.: 1977. *Am. J. Obstet. Gynecol.*, 127:143.