

# 一例罕见的 46,XY/92,XXYY 嵌合体<sup>1)</sup>

顾幼玉 邓蕊 李淑萍 高文英

(天津市儿童医院)

杜荣 蹇

(南开大学生物系,天津)

二倍体/四倍体嵌合体是极为罕见的病例,1981年11月9日我院收治一例疑有染色体异常的多发畸形患儿,经外周血培养做染色体检查,发现为 46,XY/92,XXYY 嵌合体。

## 病历摘要

付×,男婴,16天,住院号 158701,第二胎第二产,其母妊娠两个月时患上感,无发烧未服任何药物,4个多月时因子宫与妊娠月份不符,胎儿发育迟缓,而住天津医学院第一附属医院产科至分娩。住院期间曾服过多种药物,妊娠40周时催产素引产。胎盘 20×18×3.5 厘米,重 500 克,超过正常胎盘 20% 以上。病理报告未见囊性改变,有散在大小梗死灶。胎儿出生

重 1,650 克,生后能自然啼哭,4 小时后发绀,呼吸不规则,收住该院儿科。经 8 天治疗后好转出院,一周后因咳喘呛奶入天津市儿童医院。

**家族史** 患儿父 27 岁,母 27 岁售货员,非近亲结婚。其第一胎出生重 1,200 克,两性畸形,生后 48 天原因不明死亡。

**体检** 患儿体重 1.4 公斤,身长 39.5 厘米,头围 26 厘米,发育迟缓,营养低下,反应极差,呈痴呆样,皮下脂肪薄,皮肤多皱纹,前额窄小,颅骨无重叠,两眼距宽,鼻根扁平,面容丑,低位耳,发际低,小下颌后倾,舌宽厚外吐。颈短,吸气时胸骨轻度凹陷,双肺音粗,未闻及啰音,肝肋下 2 厘米,脾未及,四肢肌张力高。男性外阴,睾丸未降(图 1)。

入院后予以抗炎及对症治疗,第 2 天出现抽搐,脑脊液及 Ca、P 检验均正常,脑电图轻度不正常。眼科检查为:小眼球、小眼裂,角膜及晶状体混浊。经 28 天治疗平稳后出院。出院后仍有抽搐,并逐渐加重频繁,于生后 108 天死亡。

**细胞遗传学检查** 使用半微量血培法,1640 培养基, pH7.2—7.4, 37°C 温箱中培养 70 小时,终止培养前加 0.005% 的秋水仙素 1 滴(5 号针头),火焰干燥, Giemsa 染色。

第一次外周血培养的制片中,发现了大量



图 1 患儿外表特征

Gu Youyu et al.: A Rare Case of Chromosomal Mosaics with 46, XY/92, XXYY

1) 本文承天津医学院第一附属医院妇产科提供病历,谨此致谢。

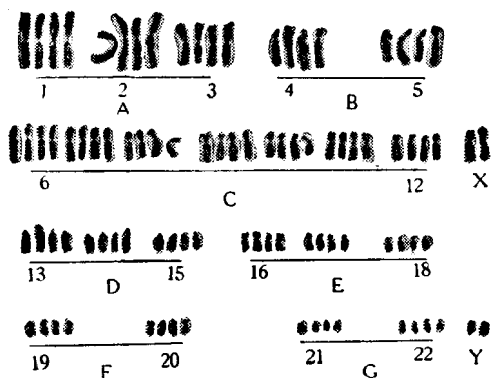


图2 患儿的染色体四倍体核型, 92,XXYY

的四倍体细胞。重新检查培养条件,未发现异常。详细计数了同时培养的另两份标本,其结果均为二倍体细胞。11月26日重新培养,并设一正常对照,结果与第一次完全相同,核型为46,XY/92,XXYY(图2)。共计数100个细胞,其中四倍体细胞占38%。口腔粘膜X染色体阴性,与Harnden(1961)<sup>[7]</sup>的公式 $B = X - (P/2)$ 是一致的。皮纹未见异常。

## 讨 论

多倍体在人类中是极为罕见的染色体异常。Carr<sup>[3]</sup>曾描述过几例四倍体。Kohn(1967)<sup>[8]</sup>报告了一活了9个月的二倍体/四倍体嵌合体,患儿主要异常与本例是很一致的。

多倍体是自然流产的主要原因之一,而其中又以三倍体居多。Porreco等<sup>[10]</sup>估计在胚胎时期多倍体多数已流产,活着出生的主要是嵌合体。Francesconi等<sup>[6]</sup>报告了1个活着出生的三

倍体,69,XXY,出生后仅活了9个小时。据有关资料推算,在自然流产的多倍体中,四倍体胚胎约占18%<sup>[1,2,4,5,9]</sup>,到目前为止,尚未见到活着出生的四倍体患儿。

关于四倍体的起源可能有两种途径:一是在形成精子或卵子的减数分裂时,整组的染色体均不发生分离,结果形成二倍体的精子或卵子,若两个二倍体的配子结合,则产生四倍体,因产生二倍体配子的概率极低,两个二倍体结合的概率更低,所以这种途径产生四倍体的可能性不大;另一种可能的途径是,一个二倍体的合子在第一次有丝分裂时的失误,造成两个核的染色体存在于同一个细胞中而形成四倍体。若这种失误发生较晚,则形成二倍体/四倍体嵌合体。本例的四倍体细胞约占38%,可能是有丝分裂失误造成的。患儿的母亲是小子宫,我们考虑是否宫内条件不符合胎儿的生长发育要求,引起有丝分裂异常,而形成四倍体胎儿,尚待证实。

## 参 考 文 献

- [1] Arakaki, D. T. & S. H. Waxman: 1970. *J. Med. Genet.*, 7: 118.
- [2] Butler, L. J., C. Chantler, N. E. France & G. C. Keith: 1969. *J. Med. Genet.*, 6: 413.
- [3] Carr, C. H.: 1971. *Adv. Hum. Genet.*, 2: 201—257.
- [4] ———: 1971. *J. Med. Genet.*, 8: 164.
- [5] Dhadiyal, R. K., A. M. Machin & S. M. Tait: 1970. *Lancet*, 2: 20.
- [6] Francesconi, D., O. Zuffardi, G. d'Attoma, M. Fraaccaro: 1978. *Ann. Genet.*, 21(2): 113—115.
- [7] Harnden, D. G.: 1961. *Jancet*, 2: 488.
- [8] Kohn, G., B. H. Mayall, M. E. Miller & W. J. Mellman: 1967. *Pediat. Res.*, 1: 461—469.
- [9] Ornoy, A., G. Kohn, Z. Ben Zur, D. Weinstein, M. M. Cohen: 1978. *Teratology*, 18(3): 315—320.
- [10] Porreco, R. P., M. R. Matson, P. E. Young, et al.: 1980. *Obstet. Gynecol.*, 56: 115—118.