

# 一例原发闭经 46, X, psu dic(X) (p22.3::p22.3)

张爱丽 石蕴芳

(上海市第一妇婴保健院)

王新红

(常州市妇产医院, 江苏)

国外自 1974 年来, 已有等臂双着丝粒 X 的多种病例报道<sup>[5,6]</sup>。我国 1982 年才开始报道, 至今已报道约有 6 例<sup>[1-3]</sup>。现将我室发现一例报告如下。

患者胡××, 23 岁, 原发闭经, 智力正常。身高 1.44 cm, 体重 39 kg。无蹼颈, 两乳头发育差, 无腋毛及阴毛, 幼小子宫, 卵巢呈花生粒大小。17 酮 5.3 mg/24h, 17 羟 32mg/24 h。人工周期治疗后, 第二性征稍有改善。

## 细胞遗传学检查

应用外周血细胞培养, 结合 G、C、R 显带进行细胞遗传学分析。计数 110 个细胞, 均  $2n = 46$ , 每个细胞都有一特长的亚中着丝点染色体。

**G 带核型分析** 一对性染色体, 由一条正常 X 和一条由两条 X 短臂融合而成的新染色体组成, 断裂重接部位在 p 22.3 (图 1)。C 显

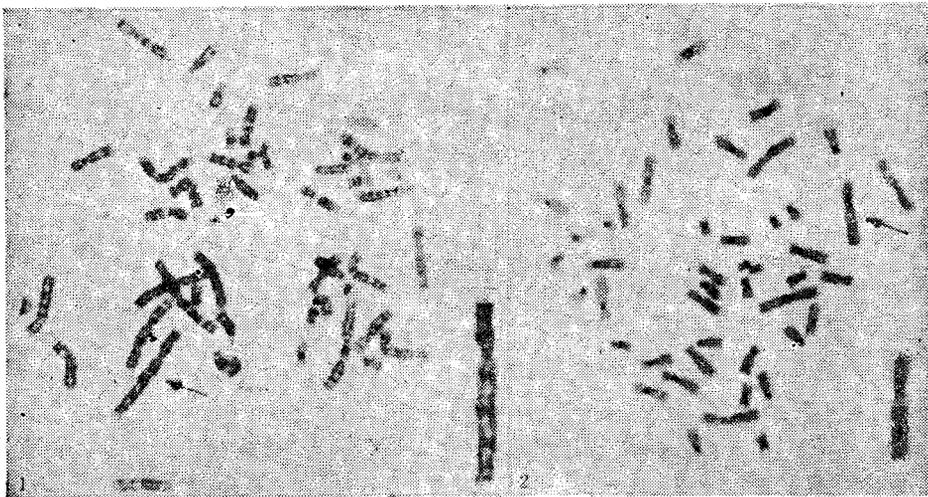


图1 患者 G、C 带核型

1. G 带分裂相, 46, X psu dic(X)(p22.3) 2. C 带分裂相, 显示二个异染色质区, 仅一个主缢痕

带中, 可见两个异染色质区, 但只显示一个主缢痕(图 2)。在 R 带中<sup>[4]</sup>, 此异常 X 始终迟复制。按 ISCN(1978) 患者核型为 46, X, psu dic(X) (qter → cen → p22.3::p22.3 → qter)。

女性大, 有的呈双 X 染色质(图 2), 占阳性率的 12%。双亲未作染色体检查, 患者的 4 个姐姐均正常。

**口腔粘膜细胞检查** 观察 1210 个细胞, X 染色质阳性率 10%。X 染色质形态较正常

Zhang Aili et al.: A Case of Primary Amenorrhea with 46, X, psu dic(X) (p22.3::p22.3)

本文于 1986 年 5 月 20 日收到。

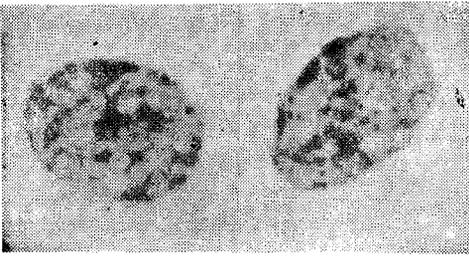


图2 患者口腔粘膜X染色质

## 讨 论

1. 本例未作皮肤成纤维细胞检查,不能排除嵌合体。此等臂双着丝点X的形成,可能在配子形成过程中,或受精卵在G<sub>2</sub>期中,其中一条X,在p22.3处发生断裂,相邻的姐妹单体发生融合,在细胞分裂后期,着丝点纵裂后,形成等臂双着丝点,其中一着丝点已失活,成为psu dic(X)按单着丝点的行为完成细胞分裂<sup>[7]</sup>。

2. 1974年Therman等提出,X长臂有失活中心;1979年进一步推测,失活中心大概位于X长臂近端Q带的暗区与相邻亮区的中间部分;1981年Matlei研究证实,失活中心位于Xq11.2和Xq21.2之间区带中。有人认为失活中心形成X小体,那末psu dic(X)(p22.3)具有两个失活中心<sup>[3]</sup>,可推测双X染色质的出现与此异常X的结构有关。

## 参 考 文 献

- [1] 周煥庚等: 1982. 上海医学, 5(12): 715—718。
- [2] 朱俊真等: 1983. 中华医学杂志, 63(11): 712。
- [3] 黄新力等: 1986. 遗传与疾病, 3(3): 154—156。
- [4] 邱信芳等: 1981. 遗传学报, 8(2): 122—125。
- [5] Robertson, J. et al.: 1982. *Journal of Medical Genetics*, 1(19):463—476。
- [6] Lin, M. S. and Wilson, M. G.: 1983. *Hum. Genet.*, 65: 139—143。
- [7] Therman, E. et al.: 1974. *Am. J. Hum. Genet.*, 26: 83。

# 共济失调毛细血管扩张症

梁秀龄 刘焯霖 张影如 潘锡榜

(中山医科大学神经病学研究室, 广州)

区宝祥 卓子兰

(中山医科大学肿瘤研究所, 广州)

共济失调毛细血管扩张症(Ataxia-telangiectasia 简称AT)又称Louis-Bar综合征,是累及神经、血管、皮肤、网状内皮系统、内分泌等的原发性免疫缺陷病,也是一种染色体不稳定综合征,亦有人将之归为DNA修复缺陷病,属常染色体隐性遗传。国外统计本病发病率约1/40,000,由此估测人群中杂合子约1%<sup>[9]</sup>。国内马君牧于1964年报告首例,至1985年底见于文献共11例<sup>[1-2]</sup>,主要研究了本病的免疫障碍,但均未提及有关染色体的研究。近两年本院共诊治4例,全部作了染色体和免疫功能的检查,发现这4例分属两种类型,报道如下。

## 一 般 资 料

4例均男性,例I、II、III为同胞兄弟。4例的父母及其他姐妹、弟弟的表型均正常,体健。父母非近亲结婚,3代均未见类似的患者。母孕期健康,足月顺产,病前生长发育正常。临床表现和实验室检查见表1。

4例外周血淋巴细胞染色体检查结果: 例I为46,XY,未见明显染色体改变;例II为46,XY,检查8个G显带核型,其中3个有染

Liang Xiuling et al.: Ataxia-telangiectasia

本文于1986年4月21日收到。