

家族性 1/3 平衡易位细胞遗传学研究

刘德祥 殷学军 李厚钧 王河川 周 郁

(乌鲁木齐军区总医院遗传室)

人类染色体 A 组之间发生平衡易位的报道极为罕见^[1,2]。我们检查到一个家庭祖孙 3 代 1 号染色体短臂与 3 号染色体长臂发生整臂互换。该家系的平衡易位携带者均为男性，染色体组型 46, XY, t(1;3) (1pter → cen → 3pter, 1qter → cen → 3qter)pat。

(一) 先证者临床表现

先证者为 1983 年 6 月 13 日足月产婴儿。因出生时发现其右顶部有一边界清楚的先天性头皮缺损，约 1.5 × 1 × 0.5 厘米³大小。创面于出生后逐渐愈合。目前小儿发育和智能均正常。

先证者的父亲与祖父无类似病史，智能正常。母亲及祖母从无流产史。为回答家属提出的遗传咨询，我们对先证者及其一、二级亲属进行了细胞遗传学检查。

(二) 细胞遗传学检查

对先证者及其父母、叔父、祖父 5 人先后进行了外周血淋巴细胞培养，并用 G、C 显带技术分析受检者的染色体组型。在光学显微镜下每人计数并分析 30 个中期分裂相，其中 5 个分裂

相作显微摄影。核型分析结果见表 1，先证者及其父亲、祖父 3 人均均为 1 号染色体的短臂与 3 号染色体长臂发生整臂易位(图 1)。

表 1 核型分析结果

被 检 者	染 色 体 组 型
先 证 者	46, XY, t(1;3)(1p3p; 1q3q)
父 亲	46, XY, t(1;3)(1p3p; 1q3q)
祖 父	46, XY, t(1;3)(1p3p; 1q3q)
母 亲	46, XX
叔 父	46, XY

(三) 讨论

从祖孙 3 代的家系调查情况看，该整臂易位均发生在男性。身体发育状况及其智能均正常，祖父的智能极好。由于他们是易位杂合体基因保持平衡状态，所以没有出现异常情况。而先证者出生时的头皮缺损，可能与染色体的相互易位无关。据核型分析，祖父与父亲的配子将有 4 种类型与正常卵子结合，可形成易位杂合体、正常个体以及 1 号或 3 号染色体结构异常的胚胎。如为后者，由于 A 组染色体整臂基因的丢失必将造成胎儿致死而流产^[3]；甚至合子不能存活而显示“未孕”，事实上看不到流产。先证者的母亲和祖母均无流产史，可能与此有关。

参 考 文 献

- [1] 德格劳奇, J. 等(杨国范等译): 1983. 人类染色体临床图谱, 人民卫生出版社, 1—4.
- [2] 吉田迪弘: 1982. 遗传, 36(9): 33—39.
- [3] Lauritsen, JG. et al.: 1977. *Medical Genetics*, Amsterdam-Oxford, p. 39—47.

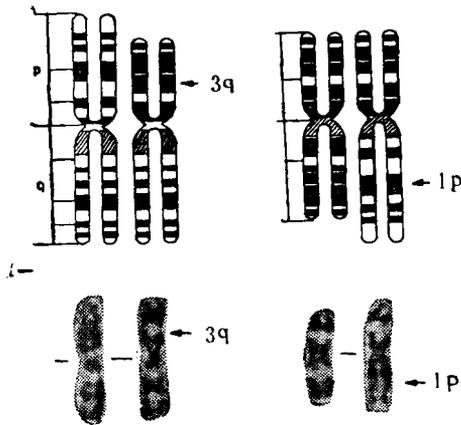


图 1 先证者 1 号、3 号染色体整臂易位

Liu Dexiang et al.: Cytogenetic Studies in a Family with Balanced 1/3 Translocation