

# 1 例 1 号染色体片段移位并 1 号和 18 号染色体易位病例报道

朱玉娟 钟小林 郑秀惠\*

(陆军军医大学大坪医院 妇产科, 重庆 400042)

【中图分类号】 R714.55

【文献标识码】 B

## 1 资料与方法

1.1 病例资料 男性, 33 岁, 因婚后 10 个月未避孕女方未怀孕, 夫妇双方于中国人民解放军陆军特色医学中心生殖中心就诊。查体: 身高 168cm, 体重 65kg, 第二性征正常, 外阴发育正常, 双侧睾丸大小约 15cm, 附睾无肿大, 输精管未触及结节。2018 年精液常规结果: 精液量 3.0ml, 精子浓度 100 万, PR1%。后于其他医院精液检查结果为无精症。复查精液离心后每视野可见 0~1 条精子。初步诊断为男性不育症、隐匿性精子症。染色体核型结果显示为异常核型: 46, XY, ins(1)(p22q21q25), t(1; 18)(q25; q11.2), 其染色体核型分析见图 1。

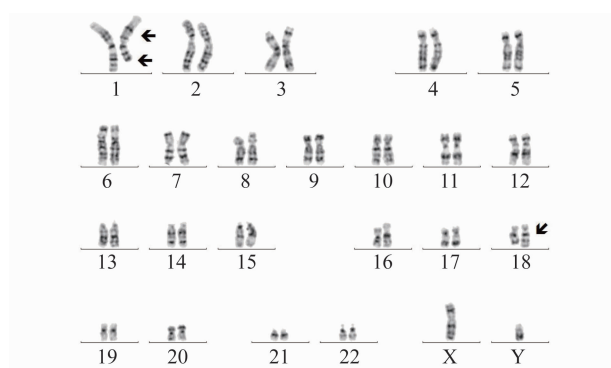


图 1 染色体核型分析图

1.2 外周血染色体核型分析 用 5ml 无菌注射器加入新鲜肝素抗凝外周血 35 滴接种于外周血淋巴细胞培养基中, 置于 37℃ 恒温培养箱培养 72 小时, 用 1ml 无菌注射器加入 40ug/ml 秋水仙素 4 滴于

1.5h 后收获、制片、G 显带, 计数 20 个, 核型分析 5 个, 核型描述按照《人类细胞遗传学命名国际体制》(ISCN2016)。

## 2 讨论

染色体移位<sup>[1]</sup>是指某一条染色体同时发生 3 处断裂, 其中一个片段插入到另一个断裂处重接, 3 个断裂点可发生在 1 臂或 2 臂, 其方向可顺向或反向重接。如果夫妇一方为顺向移位携带者, 则可形成正常配子、移位配子、部分缺失、部分重复配子; 如果夫妇一方为反向移位携带者, 在减数分裂种则将形成正常配子、移位配子、双着丝粒断片、无着丝粒片段以及部分重复或缺失的配子; 这些配子与正常配子相结合可形成正常、移位携带、部分单体、部分三体的后代, 因此必须进行产前诊断。该患者为 1 号染色体长臂及短臂发生 3 处断裂, 长臂部分片段插入短臂断裂处, 曾有报道<sup>[2]</sup>过 1 例 1 号缺失-插入遗传家族的生育, 其族中一男性携带者婚后其妻前两次怀孕经产前诊断后均为部分重复、部分缺失, 流产后发现胚胎均表现为多处畸形。

相互易位<sup>[1]</sup>是指 2 条染色体各发生一处断裂, 而后换位重接而形成的 2 条结构重排的染色体。一般认为相互易位携带者在生殖细胞形成时可形成 18 种配子, 其中仅有 1 种是正常配子, 1 种是平衡易位配子, 其余 16 种都是不平衡的, 与正常配子形成的合子种, 16/18 都将形成单体、或部分单体、三体或部分三体, 从而导致流产、死胎或畸形, 只有 1/18 是易位携带者, 1/18 是正常, 因此也必须进行产前诊断。

DOI: 10.13470/j.cnki.cjpd.2021.01.012

\* 通信作者: 郑秀惠, E-mail: lph1972@163.com

(下转第 36 页)

- [12] BALL RH, CAUGHEY AB, MALONE FD, et al. First and second trimester evaluation of risk (faster) research consortium[J]. *Obstet Gynecol*, 2007, 110(1): 10-17.
- [13] LO YM, CORBETTA N, CHAMBERLAIN PF, et al. Presence of fetal DNA in maternal plasma and serum[J]. *Lancet*, 1997, 350(9076): 485-487.
- [14] HUI L, HUTCHINSON B, POULTON A, et al. Population-based impact of noninvasive prenatal screening on screening and diagnostic testing for fetal aneuploidy [J]. *Genet Med*, 2017, 19:1338-1345.
- [15] Committee on Practice Bulletins-Obstetrics, Committee on Genetics, Society for Maternal-Fetal Medicine. Practice bulletin No. 163: screening for fetal aneuploidy[J]. *Obstet Gynecol*, 2016, 127(5): e123-e137.
- [16] GREGG R, SKOTKO BG, BENKENDORF JL, et al. Noninvasive prenatal screening for fetal aneuploidy, 2016 update: a position statement of the American College of Medical Genetics and Genomics[J]. *Genet Med*, 2016, 18: 1056-1065.
- [17] 刘俊涛. NIPT 用于产前胎儿常见染色体非整倍体筛查的相关问题[J]. *实用妇产科杂志*, 2018, 11(9):814-816.
- [18] WANG Y L, CHEN Y, TIAN F, et al. Maternal mosaicism is a significant to discordant sex chromosomal aneuploidies associated with noninvasive prenatal testing[J]. *Clin Chem*, 2014, 60:251-259.
- [19] BIANCHI DW, WIKINS-HAUG L. Intergration of noninvasive DNA testing for aneuploidy prenatal care: what has happened since the rubber met the road[J]. *Clin Chem*, 2014, 60:78-87.
- [20] CANICK JA, PALOMAKI GE, KLOZA EM, et al. The impact of maternal plasma DNA fetal fraction on next generation sequencing tests for common fatal aneuploidies [J]. *Prenat Diagn*, 2013, 33:667-74.
- [21] BIANCHI DW, CHUDOVA D, SEHNERT AJ, et al. Noninvasive preatleting and incidence detection of occult maternal malignancies[J]. *JAMA*, 2015, 314(2):162-169.
- [22] CANICK JA, KALOZA EM, LAMBERT-MESSERLIAN GM, et al. DNA sequencing of maternal plasma to identify Down syndrome and other trisomies in multiple gestations [J]. *Prenat Diagn*, 2012, 32:730-734.

(收稿日期:2020-07-18)

编辑:宋文颖

(上接第 64 页)

此患者同时具有 2 种 1 号染色体移位,及 1 号和 18 号染色体相互易位,此种染色体核型少见报道,理论上将会比单纯移位和单纯相互易位患者产生更多种复杂类型的配子,其中异常配子的比例也越高,如若其妻子怀孕则必须要进行产前诊断。

## 参 考 文 献

- [1] 边旭明. 实用产前诊断学[M]. 北京:人民军医出版社,2008.
- [2] 田北辰. 1 号染色体缺失-插入遗传家族的生育[J]. *国外医学. 计划生育妇产科学分册*, 1979, 6: 284.

(收稿日期:2020-09-16)

编辑:宋文颖