

1 例 Y 染色体与常染色体易位病例报道

陈艳华 郭连皓 宁爽 王倩 宋映雪 张瀚文 邱文治*

(沧州市妇幼保健院遗传实验室,河北 沧州 061000)

【中图分类号】 R714.55 【文献标识码】 A

人类 Y 染色体在性别决定、性器官发育和精子生成中扮演着十分关键的作用,但 Y 染色体主要功能区域仅位于短臂及 Yq11 区域,其余大部分为多态性异染色质区,不行驶功能。Y 染色体与常染色体的易位较多发生于 Y 染色体长臂与近端着丝粒染色体(13、14、15、21、22 号染色体)短臂较常见,而 Y 染色体和非近端着丝粒染色体的易位很少见。本文将阐述 1 例 Y 染色体长臂与 17 号染色体短臂易位的胎儿产前诊断过程,为今后遗传咨询工作提供一定的参考。

1 病例资料

1.1 基本资料 孕妇资料患者女,37 岁,育有一女,引产过一先天性心脏病患儿,于 2017 年 6 月再次怀孕,于沧州市妇幼保健院进行常规产检,具有产前诊断指征,羊水穿刺进行羊水染色体核型分析,胎儿核型为 46,XX,add(17)(p13),17 号染色体短臂末端增加(图 1)。为寻找来源,对患者进行家系调查。

1.2 家系调查结果 本科室对胎儿父母及姐姐分别进行外周血染色体核型分析,其母为正常核型,其父与其姐姐染色体核型异常。胎儿与父亲及姐姐核型的染色体断裂位点相同。其父染色体核型为 46,X,t(Y;17)(q12;p13),姐姐染色体核型为 46,XX,der(17)t(Y;17)(q12;p13)pat,见图 2。对胎儿姐姐进行进一步调查,胎儿姐姐 10 岁,身高 138cm,体重 31kg,女性体征,智力正常,B 超提示:子宫大小为 2.67cm×1.1cm×1.33cm,宫颈管长度为 2.13cm×1.33cm,左侧卵巢大小为 1.9cm×1.1cm

×1.2cm,右侧卵巢大小为 1.7cm×1.0cm×1.3cm,超声提示子宫大小与年龄相符。性激素检测,符合青春期前女性激素水平。

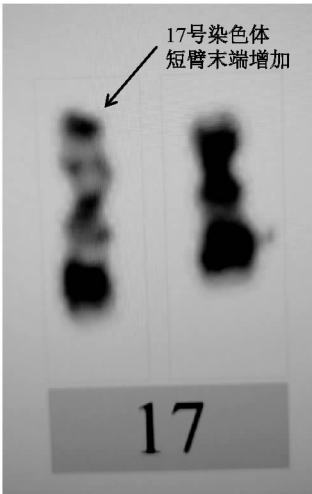


图 1 胎儿 17 号异常染色体

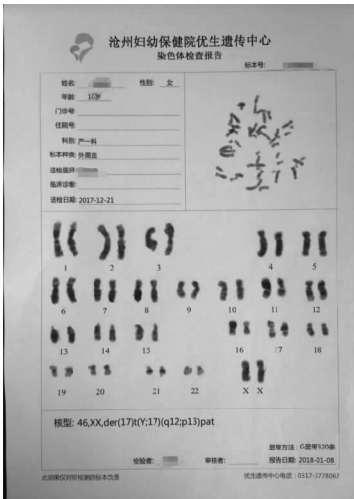


图 2 胎儿姐姐染色体核型

2 讨论

染色体平衡易位是人类染色体最常见的结构畸变,人群中的发生率约为 $1/625^{[1]}$ 。大多数平衡易位常发生在常染色体之间,而性染色体和常染色体之间的易位则比较罕见。性染色体与常染色体之间的易位通常会导致不孕不育或不平衡的染色体后代发生的高风险。Y染色体在性别决定、性别分化和精子生成中起十分重要的作用,Y染色体与其他染色体均可以以平衡或非平衡方式易位到常染色体,X染色体和额外的Y染色体上。Y染色体与常染色体易位在人群中的发生率为 $1/2000^{[2]}$ 。

Y染色体与常染色体易位的最常见类型为Y染色体的长臂易位到近端着丝粒染色体的短臂上,该类型约占Y染色体易位的70%,其中绝大部分发生在15号染色体上,其次为22号染色体。其染色体断裂点多位于近端着丝粒染色体的p11-p13和Yq12区,而且男性与女性携带者的几率相等^[3,4]。由于没有常染色质物质的获得或丢失,不会出现表型和生育的异常^[5]。

Y染色体和非近端着丝粒染色体的易位很少见,且可能涉及Y染色体的任何区域,通常都会导致不育^[6]。Vogt等人认为断裂点发生在Yq12结构异染色质区时,并不会对生育造成影响,而断裂点位于Yq11区域时(此区域包含AZF等生精因子)可能会导致不育^[7]。

本病例中胎儿父亲的染色体易位片段涉及性染色体Yq12区节,该区节为多态性异染色质区域,由于该区域不涉及性染色体的性别决定基因SRY及生精因子AZF。因此,尽管胎儿10岁姐姐核型中的衍生染色体der(17)有Y染色体片段,但其并没有明显的临床表型异常和病理学异常,因此笔者认为该胎儿亦可能没有明确的表型异常与临床异常特征。在与临床医师充分讨论交流后,建议该孕妇继

续妊娠。该胎儿已于2018年4月于我院出生,经查体未见明显临床异常表现,我科仍在持续随访该胎儿生长发育情况。但某些文献报道,Y染色体多态性可能与临床疾病相关^[8],这说明Y染色体多态性与表型效应之间的关系还有待于进一步的研究探讨。故此病例中的姐妹还需进一步随访观察,以了解该易位是否会造成某些疾病。

参考文献

- [1] Barber, John CK. McKinlay Gardner RJ, et al. Chromosome abnormalities and genetic counselling [J]. Hum Genet, 2012, 131(8):1393-1394.
- [2] Nielsen J, Rasmussen KY. Autosomal translocations [J]. Clin Genet, 2010, 9(6):609-617.
- [3] 李丹,邵敏杰,赵楠,等. Y染色体与常染色体易位的遗传学分析及文献学习 [J]. 中国优生与遗传杂志, 2014, 22(01):27-28+82.
- [4] 黄柯影. Y染色体与常染色体易位的遗传学分析综述 [J]. 科学家, 2017, 5(17):3+19.
- [5] Hsu LY. Phenotype/Karyotype correlations of Y chromosome aneuploidy with emphasis on structural aberrations in postnatally diagnosed cases[J]. Am J Med Genet, 1994, 53(2):108-140.
- [6] Chen CP, Lin SP, Tsai F J, et al. Characterization of a de novo unbalanced Y;autosome translocation in a 45,X mentally retarded male and literature review[J]. Fertil Steril, 2008, 90(4):1198. e11-8.
- [7] Vogt PH, Fernandes S. Polymorphic DAZ gene family in polymorphic structure of AZFc locus: Artwork or functional for human spermatogenesis? [J]. APMIS, 2003, 111: 115-127.
- [8] Delobel B, Djelati R. Y-autosome translocation and infertility: usefulness of molecular, cytogenetic and meiotic studies [J]. Hum Genet, 1998, 102:98-102.

(收稿日期:2019-05-14)

编辑:宋文颖