

# 等臂双着丝粒型 21-三体 1 例报道

黎凤珍 李显笋 王挺 张忆聪

(广东省妇幼保健院 医学遗传中心, 广东 广州 511442)

【中图分类号】R714.55

【文献标识码】B

21-三体综合征, 又称唐氏综合征 (OMIM # 190685), 是最早被发现的染色体病, 也是最常见的由单个病因引起的智力障碍, 其发病率在活婴中为 1/600~1/800。其核型约 95% 为单纯三体, 源自原发性不分离; 嵌合型约占 1%~2%; 易位型约占 3%~4%。我国苏祖斐、周焕庚等于 1963 年首次报道了我国这种病孩的核型研究。

易位型的核型有很多种, 无论是何种易位型, 患者虽然只有 46 条染色体, 但由于 1 条 21 号易位到另 1 条 D 组或 G 组染色体上, 加上正常的 21 号染色体, 仍多 1 条额外的 21 号长臂, 而决定先天愚弄的关键区带为 q22, 故临床上仍表现出 21-三体的症状。21qGq 易位大多数是新发生的。

等臂染色体: 一条染色体的两臂在形态上和遗传上相同, 并借一至二个着丝粒连接在一起的染色体。双着丝粒染色体: 由 2 条染色体分别发生一次断裂, 两个具有着丝粒的片段连接形成一个具有双着丝粒的染色体, 既可发生在 2 条姐妹染色单体之间, 也可发生在同源和非同源染色体这间。等臂双着丝粒染色体: 1 条染色体的两臂在形态和遗传上一致, 2 个具有着丝粒的片段在断裂处连接, 两臂成镜像关系<sup>[2]</sup>。

## 1 临床资料

1.1 基本资料 孕妇, 27 岁, 平素月经规则, G4P2A1。2015 年孕 7 个月因胎儿肾积水引产。2016 年顺产 1 子, 体健。药流 1 次, 非近亲结婚。既往体健, 无抽烟、嗜酒史, 无胎儿畸形家族史。本次孕 26<sup>+</sup> 周时于外院超声提示宫内单活胎, 羊水过

多; 2019 年 4 月本院超声胎儿孕 28<sup>+</sup> 周, 羊水过多, 鼻骨发育不良长骨落后, 室间隔缺损。2019 年 4 月 12 日来本科室就诊行脐血产前诊断。

1.2 细胞遗传学检查 抽取孕妇脐血接种于淋巴细胞培养基培养 68~72h、滴片、G 显带, 全自动染色体分析仪扫描<sup>[1]</sup>, 计数 20 个核型, 分析 5 个核型, 胎儿脐血染色体 G 显带核型分析结果为: 46, XN, idic(21)(q22.3), 图 1、2。

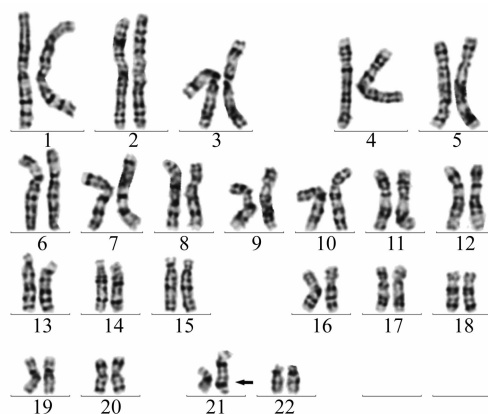


图 1 胎儿脐血染色体 G 显带核型



图 2 胎儿脐血染色体 G 显带核型

1.3 染色体微阵列分析检测结果 arr[hg19] 3(44,609,881-48,093,361)×1,图3。  
21q11.2q22.3(15,016,486-44,608,136)×321q22.

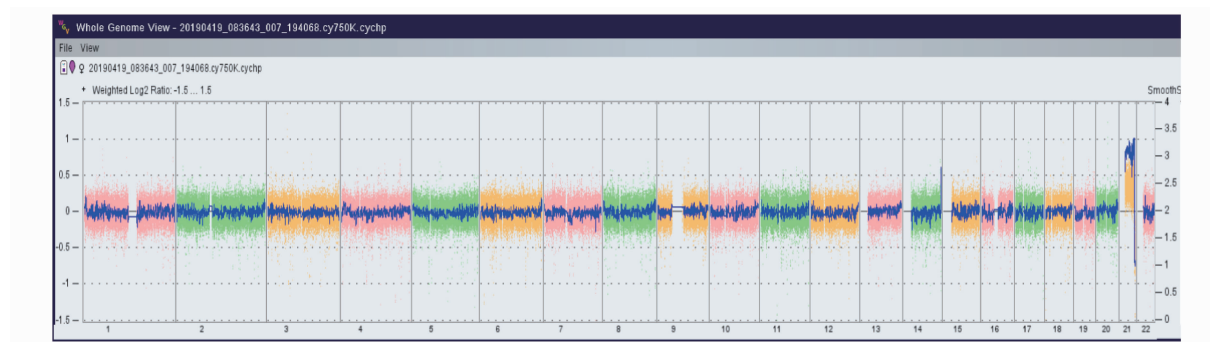


图3 染色体微阵列分析

## 2 讨论

本病例细胞遗传学检查结果是:46,XN,idic(21)(q22.3),21-等臂双着丝粒染色体,断裂和重接发生于2条21号染色体长臂的末端i(21q),该核型有2个21号染色体长臂的拷贝,在q22.3重接,和1个正常的21号染色体,即有3个21号染色体长臂的拷贝,是一种非常罕见的异常类型。由于检测技术的局限性,常规染色体检查不能诊断染色体微小结构异常、单基因病等导致的胎儿宫内发育异常。染色体微阵列分析提示结果:检测出致病性CNV。发现21号染色体2处拷贝数变异(copy number variation,CNV):①在染色体21q11.2-q22.3位置发生重复,片段大小约29.6Mb,包含270个基因;②在染色体长臂21q22.3-qter位置发生缺失,片段

大小约3.5Mb,包含89个基因。染色体微阵列分析结果证实了细胞核型有2个21号染色体长臂的拷贝,临床表现为21-三体综合征;并且检测出idic(21)存在染色体片段缺失。染色体微阵列分析方法的应用,在产前诊断的临床实践中提供了更准确、更高分辨率的检测手段<sup>[2]</sup>。

## 参考文献

- [1] 王挺,张翠翠,蔡婵慧,等. 假双着丝粒染色体伴自然流产一例[J]. 中华医学遗传学杂志, 2019, 36(3): 288.
- [2] 余小平,戎立敏,张宁,等. 胎儿等臂假双着丝粒型21-三体一例报道[J]. 中国优生与遗传杂志, 2018, 26(12): 60-61.

(收稿日期:2020-03-20)

编辑:宋文颖