

## · 短篇及病例报道 ·

## 22 例新生儿外周血染色体分析

张传英, 赵 川, 李文楷

(四川省遂宁市中心医院检验科 629000)

doi:10.3969/j.issn.1671-8348.2013.20.054

文献标识码:C

文章编号:1671-8348(2013)20-2437-02

遗传缺陷病是全球面临的重要公共卫生问题,而唐氏综合征(Down's syndrome, DS)是小儿遗传缺陷病中最常见的一种染色体病。DS 患者常表现为严重的先天智力障碍,终生难以治愈。DS 患儿在中国出生率高,成为家庭及社会的沉重负担,但中国产前筛查与产前诊断工作覆盖面仍低。包括地市级医院在内的各级医院尽早开展和普及产前筛查与产前诊断等相关工作,对于预防 DS 患儿的出生,提高出生人口素质具有重要意义。本研究通过对遂宁地区部分新生早产儿、小样儿、具有特殊面容者进行细胞遗传学检查,并对检查结果进行分析,从而了解 DS 患儿等遗传缺陷病患儿的出生情况,为今后本市开展产前筛查与产前诊断工作提供相关依据。

### 1 资料与方法

**1.1 一般资料** 收集 2010 年 7 月至 2011 年 6 月本院新生儿科住院患儿 22 例,其中男 12 例,女 10 例。采取血标本时间分别在患儿出生后 10 min~21 d 不等。检查原因:早产儿、小样儿、具有特殊面容者(如患儿眼距宽,鼻梁低平,眼裂小,眼外侧上斜等)。

**1.2 方法** 细胞遗传学检查采用外周血淋巴细胞培养与制片技术<sup>[1]</sup>:无菌真空采取外周血 3 mL,5 mL 空针接种 18~22 滴至 4 mL 外周血淋巴细胞培养基内(山东潍坊市康华生物技术有限公司)。37 °C 恒温培养箱中培养 68~72 h,加入 50 μL 浓度为 50 μg/mL 的秋水仙碱继续培养 1.5~2.0 h。取培养液以 1 000 r/min 离心 10 min,弃上清液,加入 37 °C 预温的 0.075 mol/L KCl 溶液 8 mL,于 37 °C 水浴 30 min(时间可根据实际情况增减)。然后加入 1 mL 左右现配的甲醇、冰醋酸固定液(3:1),轻轻混匀,1 000 r/min 离心 10 min,弃上清液。加入新配制固定液 8 mL,混匀,室温放置 30 min,1 000 r/min 离心 10 min,弃上清液,再按以上方法固定 1 次。将沉淀调成毛玻璃状细胞悬液,用气干法滴片,晾干放入已余温的 37 °C 恒温培养箱中过夜,冷却后,常规 G 显带,吉姆萨染色。对染色体进行核型分析,每例计数 30 个分裂相,G 显带分析 5~10 个核型。嵌合型核型加倍分析。根据《人类细胞遗传学国际命名体制》(ISCN. 1995)的标准<sup>[2]</sup>描述染色体异常核型。

### 2 结 果

22 例细胞遗传学受检者,检出异常核型 17 例,受检者异常率 77.27%;确诊为 DS 患儿 12 例,占检出异常核型比例为 71.59%。异常核型中染色体核型标准型:47,xx(xy),+21 共 7 例;易位型:46,xy,-13,+t(13;21)1 例;46,xy,-14,+t(14;21)2 例;46,xy,-21,+t(21;21)1 例;46,xx,-22,+t(21;22)1 例。其他染色体异常 5 例,y 大于 18 号染色体、y 小于等于 21 号染色体、9 号染色体臂间到位、22 号染色体短臂增加、4 号染色体短臂缺失各 1 例。

### 3 讨 论

出生缺陷是全球面临的重要公共卫生问题,全球每年大约

有 500 万出生缺陷婴儿诞生,给家庭和社会带来沉重负担。据报道,新生儿染色体异常率约为 0.5%,本院在 2010 年 7 月至 2011 年 6 月期间新生儿出生 2 926 例,新生儿染色体异常率为 0.58%,与报道相近。DS 患儿最常见的一种出生缺陷病,是由于常染色体畸变而引起的严重先天智力障碍,又称 21 三体综合征、“先天愚型”、“先天性痴呆”。新生儿 DS 发生率为 1/(600~800)<sup>[3]</sup>,母亲年龄愈大,本病的发病率愈高<sup>[3]</sup>。在本研究中,共检出异常核型 17 例,其中确诊为 DS 患儿 12 例,占检出异常核型比例为 71.59%。受检异常核型患者中,DS 患儿的发病人数最多,提示遂宁地区 DS 患儿发病率可能较高。该 12 例 DS 患儿母亲年龄 23~32 岁 8 人;年龄大于 35 岁 4 人,其中一对夫妇年龄大于 35 岁。35 岁以下产妇所生 DS 患儿比例高,这与 35 岁以下妇女妊娠比例较高有关系。其中 8 例 DS 患儿父母居住在农村,4 例在城市,这说明农村偏远地区对产前的检查不够重视。

DS 迄今尚无有效的预防和治疗方法,惟一可采取的是预防该患儿的出生,即通过医学影像、生化免疫、分子生物学和细胞遗传学等产前筛查与产前诊断技术尽可能及早发现包括 DS 患儿在内的遗传缺陷胎儿,并通过遗传咨询后及时采取相应措施终止妊娠。DS 患儿的出生会给家庭和社会带来沉重经济负担,对家庭造成的心理负担和精神痛苦更是无法用金钱来衡量。按国家计生委统计表明,中国目前每年有 27 000 例左右的 DS 患儿出生<sup>[5]</sup>,平均每 20 分钟就出生 1 个 DS 患儿,DS 患儿由于智力障碍,特殊面容,精神体格发育迟滞,并伴有其他严重的多发畸形,生活完全不能自理,终生无法治愈。据统计,在国内平均每位 DS 患儿带给家庭和社会 20 万元经济负担;每年政府将支付 67 亿元左右的经费用于 DS 患儿的医疗和社会经济。中国于 20 世纪 80 年代就已启动产前筛查工作,1994 年国家颁布实施《中华人民共和国母婴保健法》,2002 年启动了《中国提高出生人口素质、减少出生缺陷和残疾行动计划(2002~2010)》和颁布《产前诊断技术管理办法》。2007 年全国产前诊断工作正式启动。但产前筛查与产前诊断工作仍然存在覆盖面低。

本地区 DS 患儿出生率高,开展产前筛查与产前诊断工作刻不容缓。要减低和预防 DS 患儿的出生需要政府的投入和大力支持,尽快建立地市级的产前筛查与产前诊断机构,产前筛查知识的普及与意识的提高还需要做大量的工作。预防 DS 患儿的出生,提高人口素质任重道远。

### 参考文献:

- [1] 丁显平. 现代临床分子与细胞遗传学技术[M]. 四川大学出版社,2002:45-46.
- [2] 张忠恕. 遗传与遗传保健[J]. 生殖与避孕,1996,16(1):73-77.

[3] 赵琳,李莲,陈秀兰,等.十堰市孕中期妇女产前筛查结果分析[J],微循环杂志,2010,20(3):64-65.  
 [4] Stojilkovic MT, Rodeck CH. Antenatal screening policies for Down's syndrome[J]. BMJ, 2002, 325: 1034.

[5] 左伋. 医学遗传学[M]. 5 版. 北京:人民卫生出版社, 2011:168-175.

(收稿日期:2012-12-08 修回日期:2013-03-16)

• 短篇及病例报道 •

### 恶性非嗜铬性副节瘤肺转移 1 例报道

蒋莉<sup>1</sup>, 李仁君<sup>2△</sup>

(重庆市綦江区人民医院:1. 肿瘤科;2. 儿科 401420)

doi:10.3969/j.issn.1671-8348.2013.20.055

文献标识码:C

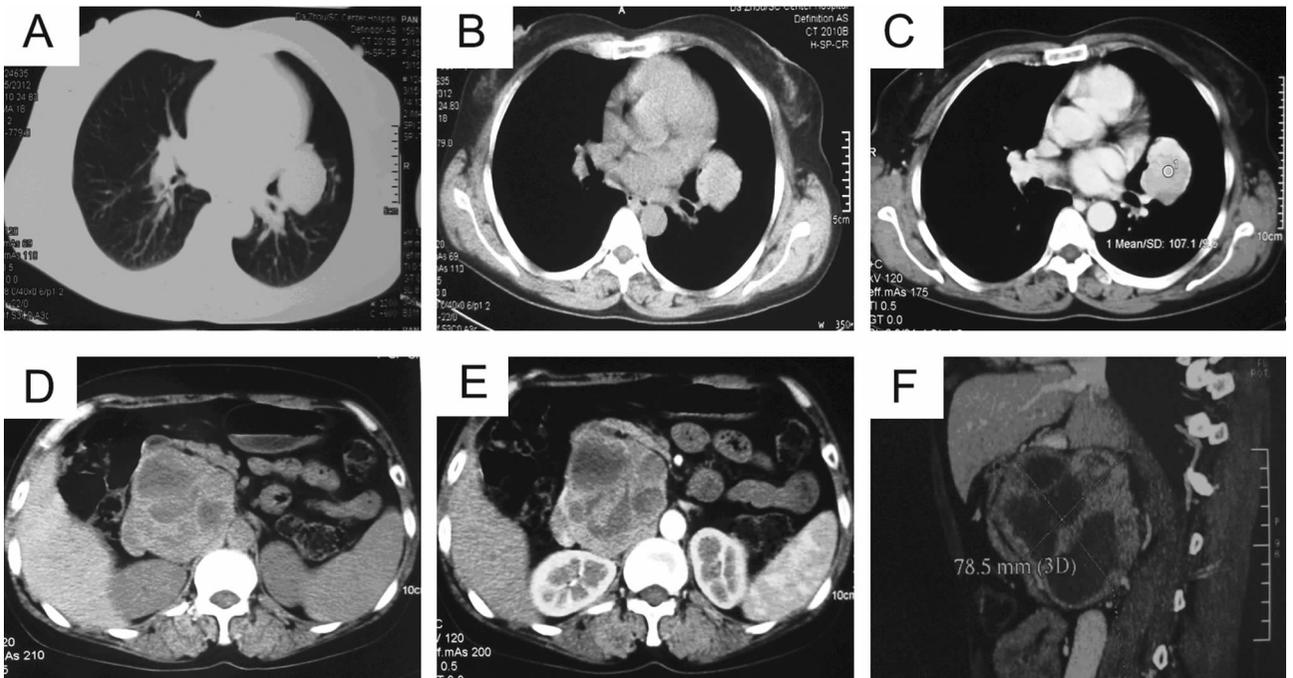
文章编号:1671-8348(2013)20-2438-02

副神经节源肿瘤起源于副交感神经节,简称“副节瘤”。按其主细胞对铬盐的反应,分为嗜铬性与非嗜铬性<sup>[1]</sup>。发生在肾上腺髓质的嗜铬性副节瘤习惯称“嗜铬细胞瘤”。而非嗜铬性副神经节发生的肿瘤则常简称“副节瘤”。副节瘤好发年龄为 30~40 岁,多数为良性,恶变率在 2%~19%,主要表现为局部浸润、复发,远处转移罕见<sup>[2]</sup>。现就 1 例不能手术的恶性副节瘤并肺转移病例报道如下。

#### 1 临床资料

患者,女,44 岁,患者 2012 年 3 月 20 日因“阵发性干咳并右上腹不适感”行肺部 CT 检查,发现“左肺门占位性病变”。纤维支气管镜检查未见异常。腹部 CT 发现“腹膜后包块,位于肝门区、胰头后方、大血管间,约 7.0 cm×5.5 cm,增强扫描明显强化,界限清晰”。肿瘤标志物未见异常。于 2012 年 3 月 27 日住入本院肝胆外科,腹部超声示“右上腹可探及一囊实性肿块影像,约 7.4 cm×7.1 cm,边界基本清晰,形态基本规则,CDFI 实性部分可见点彩状血流信号,该肿块与肝脏、右肾均有界限,与胰腺似有界限。考虑右上腹囊实性占位,来源于腹膜

后可能性大”。复查胸腹 CT 示“胸腹主动脉及较大分支未见确切异常,左肺上叶舌段近肺门处占位性病变(图 1A、B),约 33.2 mm×39.6 mm,病灶呈不均匀强化,CT 值约 200 HU,毗邻左肺舌叶动、静脉,未见确切大血管及较大分支供血(图 1C)。右侧腹膜后可见一囊实性包块(图 1D),约 84.2 mm×78.5 mm,病灶呈不均匀强化(图 1E),实性部分 CT 值约 100 HU。病灶位于肝尾叶下方平肝下角平面,与下腔静脉、左右肾静脉、右肾动脉、门静脉及胰头关系紧密,分界清晰,病灶推移下腔静脉、左右肾静脉、右肾动脉分别向外移位,临近胰腺受压向左移位。病灶未见确切大血管及较大分支供血。腹膜后、肠系膜、纵隔及双侧腋窝多个稍大淋巴结显示,脾大”。静脉肾盂造影、皮质醇节律均正常。血浆醛固酮测定(立位)258 pg/mL、(卧位)194 pg/mL,尿香草扁桃酸(VMA)4.69 mg/d。血常规示轻度贫血,肝肾功能、电解质等生化检查正常。于 2012 年 4 月 6 日行剖腹探查术,术中探查见肿瘤与周围组织关系紧密,难以分离,行部分切除活检术。术后病理示腹膜后占位病变符合副节瘤,细胞增生活跃,见图 2。



A: 肺窗;B: 纵隔窗;C: 增强腹部;D: 平扫;E: 增强 F 矢状位。

图 1 肺部 CT 扫描示左肺上叶近肺门转移灶

作者简介:蒋莉(1976~),主治医师,主要从事肿瘤内科工作。 △ 通讯作者, Tel:13896182601;E-mail:1368941746@qq.com。