

## 9号染色体部分三体综合征

刘俊范 郭美莲 俞明 侯玲玉

(第二附属医院 儿科)

染色体畸变综合征是指由于染色体的数目和/或结构异常引起的综合征。随着显带技术的广泛应用,新的染色体畸变综合征不断地被发现,已报告的病种达3,000种以上〔1〕,其中,染色体部分三体较为罕见,最近,我们应用G、C显带技术发现一例9号染色体部分三体综合征,现报告如下。

## 病 例 报 告

患儿,女,4 $\frac{1}{2}$ 岁,系第一胎、第一产,足月顺产,生长发育迟缓、智力低下(2岁才能坐,4岁会走,2岁多才会叫爸妈,4岁会讲单句),经常流涎。手指、脚趾短粗,指甲发育不良。易患上呼吸道感染,但无其他疾病史。

母亲33岁,在怀孕前8年一直在金笔厂塑料车间工作,长期接触苯、父亲34岁,船厂铆工。父母均健康,非近亲婚配。家族史无特殊。

**体检** 体重11公斤,身高85厘米,头围43.5厘米,前囟未闭,大小为1厘米(对边中点连线),两眼距增宽(图1),腭裂,耳廓畸形,两耳耳轮向前翻转呈招风耳(图2)。牙齿20,但发育不良,稀疏、灰黄、无光泽。左胸廓稍隆起,心肺阴性,肝脾未触及,指、趾粗短,双手指甲发育不良,1.2.5指指甲几乎缺如,只有芝麻大小,第3指指甲发育也差,唯第4指指甲发育如常(图3),双脚趾甲除踇趾甲发育良好外,4只趾甲均细小(图4)。皮纹:左手atd角为53°,通贯掌,右手非通贯掌,atd角为49°右手第4指指纹为桡箕,双手其余9指均为弓形纹,指纹总脊纹数只有5,双侧踇趾球部皮纹呈胫侧弓。



图1, 患儿面容, 两眼距增宽



图2, 耳廓畸形, 呈招风耳

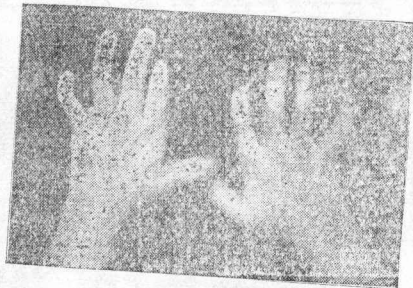


图3, 手指粗短, 指甲发育不良

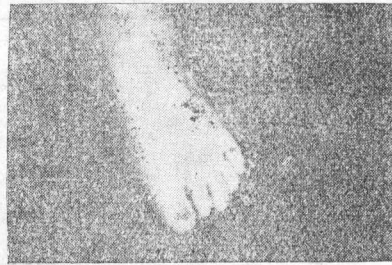


图4, 脚趾粗短, 趾甲发育不良

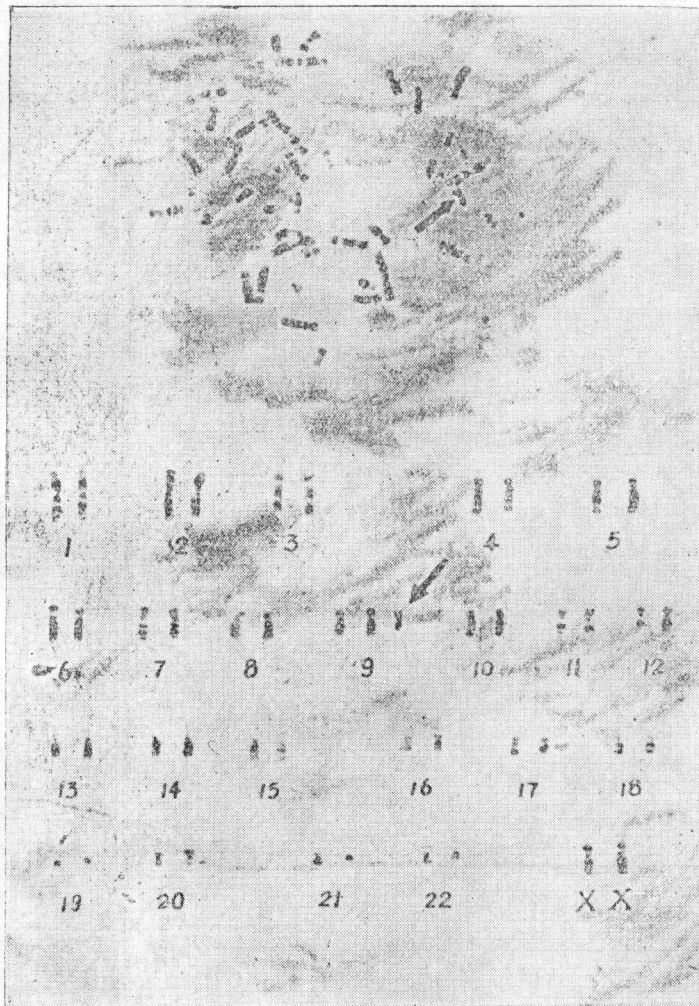


图5, 患儿核型 47, XX+9q<sup>-</sup>

上肢X线照片示双腕骨发育较迟缓,骨龄小于3岁。

**临床诊断** 大脑发育不全。

**细胞遗传学检查** (1)方法:外周血淋巴细胞培养:Tc 199培养液4毫升,小牛血清1毫升,PHA 0.2毫升,青、链霉素各500单位,接种经肝素抗凝的静脉血0.3毫升,37℃培养68~70小时,加秋水仙素,其最终浓度为0.035微克/毫升,再培养2~4小时,收集细胞、低渗、固定、制片。用胰酶—EDTA混合液(0.1%胰酶与0.02%EDTA等量混合)处理标本,Giemsa染色显示G带。用Ba(OH)<sub>2</sub>法显示C带。按卢惠霖等的G显带染色体模式<sup>[2]</sup>,并参考ISCN(1978)<sup>[3]</sup>,在镜下逐个计数并鉴定每一个染色体,并选择部分细胞予以显微照相,作进一步核形分析。(2)结果:患儿先后做了两次染色体检查,结果一致。共观察100个细胞,其中99个细胞的染色体为47个,并均见到一个恒定的额外染色体,它大于16号染色体,相当于D组染色体,是一个中央着丝粒染色体。C带显示额外染色体从着丝粒至长臂内有一个明显的C带纹(异染色质区),再经G带分析证实它是由9号染色体长臂末端缺失后形成的,断裂点在9q31,故确定患儿的核型是47,XX,+9q<sup>-</sup>或47,XX,+del(9)(pter→q31)(图5)。父母核型正常。

## 讨 论

染色体畸变综合征的共同临床特征是智能发育不全,生长迟缓、多发性畸形以及皮纹异常。本例患儿智能明显低下,生长迟缓,并出现多种畸形以及多项异常皮纹,经染色体检查核型为47,XX,+9q<sup>-</sup>,故确诊为9号染色体部分三体综合征。9号染色体三体性综合征分为三类:完全性;部分长臂三体性;部分短臂三体性。Mace等<sup>[4]</sup>分析了文献报道的25例部分短臂三体综合征、6例部分长臂三体性综合征以及3例完全性三体综合征,概括出9号染色体三体性综合征的主要表型是小头畸形、第4脑室扩大,先天性、指趾异常、先天性髋关节脱位、马蹄外翻足、隐睾、阴囊阴茎异常、特殊面容、握拳手、手指重叠等。并指出部分长臂三体性和部分短臂三体性不如完全性三体性严重,完全性均在婴儿期死亡,长臂部分三体性常存活至儿童期,短臂部分三体性常存活至成人。Mace等报告了一例核型为47,XY,+9q<sup>-</sup>的9号染色体三体性综合征,患儿于107天时死于支气管肺炎。此例有严重的多发性畸形和不常见的病理所见。多发性畸形包括小头、眼小而深陷、鼻梁宽、面部不对称、唇裂、小下颌、耳低位、颈蹼、发际低、脐疝、阴茎小、阴囊发育不良、睾丸未降、手呈握拳状、指屈而重叠、短趾,X线片示每手少5个指节,每足少9个趾节,掌骨短,骨盆骨化异常。不常见的病理所见是身体各器官中散布成群的原始胚胎组织,这是过去未报告的新发现。该例虽然核型仍属部分三体性,但已累及全部短臂及部分长臂,而使9号染色体的绝大部分呈三体性,故临床及病理所见极似完全性三体性。本文报告的病例核型与Mace报告的上述病例相似,在表型方面也有某些相同之处:均有小头畸形、唇裂、短趾等,但远不如后者之严重,这可能与本文病例累及的长臂部分较少有关。国内何小轩等报告一例9号染色体短臂三体性综合征仅有智

力较差和出血倾向<sup>[5]</sup>。鉴于9号染色体部分三体性综合征核型的多样性,其表型的复杂性,不同一性,因此该综合征的确诊有赖于染色体检查。

关于本例异常核型的起源:由于患儿父母核型正常,因此,患儿核型中额外的异常染色体不是父母所携带与传递而来,而可能在配子形成过程中产生。一个正常的9号染色体受到某种因素的作用,在长臂部分发生断裂,远端断片随后丢失,丢失长臂远端部分的9号染色体即成为异常染色体,并且它又和另一个正常的9号染色体发生不分离,同时进入一个子细胞,从而形成一个异常的配子——核型为 $24, X, +9q^-$ 的卵细胞或精细胞,如一个异常卵细胞( $24, X, +9q^-$ )与一个正常精细胞( $23, X$ )结合,就形成了具有异常核型 $47, XX, +9q^-$ 的合子。由于患儿母亲怀孕前长期接触苯,它是一种致畸性化学物质,易引起染色体的断裂与不分离,这可能是形成异常卵细胞的主要原因。

(本文承蒙叶彼得教授指导,特此致谢)

### 参 考 文 献

- [1] 杜传书: 医学遗传学基础, 第141页, 广东科技出版社, 1982
- [2] 卢惠霖等: 中国人体细胞姬式(GTG法)显带染色体的鉴别及其模式图, 遗传 1(5): 11, 1979
- [3] ISCN(1978): An international system for human cytogenetic nomenclature. *Cytogenet Cell Genet* 21: 309, 1978
- [4] Mace SE et al, The trisomy 9 syndrome multiple congenital anomalies and unusual pathological findings. *J Pediat* 92: 446, 1978
- [5] 何小轩等: 一个遗传三代的9号染色体短臂三体型家系。湖南医学院学报 8(2): 141, 1982

## The Partial Trisomy 9 Syndrome

Liu Jinfan Guo Meilian Yu Ming Hou Lingyu  
(Department of Pediatrics, Second Affiliated Hospital,  
Zhongshan Medical College)

### Abstract

One case of the partial trisomy 9 syndrome was described in this report. The patient's karyotype was  $47, XX, del(9)(p\text{ter}\rightarrow q31)$ . She had clinical features which included deferment of growth, mental retardation, multiple congenital anomalies as well as anomalous dermatoglyphics. Review of document on trisomy 9 syndrome and pursuit of origin of patient's chromosome aberration were carried out in this paper.