

• 论 著 •

5p 部分三体综合征的临床及细胞遗传学分析

张晓燕, 谢润桂, 魏顺娣, 何晓旋, 刘彦慧[△]
(东莞市妇幼保健院产前诊断中心, 广东东莞 523000)

摘 要:**目的** 探讨 5p 部分三体遗传物质增加与临床表现的关系。**方法** 对患儿及其父母进行 G 显带分析, 同时对已报道的 5p 部分三体进行临床表现总结。**结果** 患儿核型 46, XX, der(6)t(5;6)(p13;q25) mat, 部分三体 5p13→pter 来自于平衡异位的母亲。**结论** 5p 部分三体的症状与特定染色体区域的基因表达有关。

关键词: 5p 部分三体; 核型分析; 精神发育迟缓
DOI:10. 3969/j. issn. 1673-4130. 2015. 12. 017 **文献标识码:**A **文章编号:**1673-4130(2015)12-1678-02

Cytogenetic and clinical analysis of a patient with partial trisomy 5p
Zhang Xiaoyan, Xie Rungui, Wei Shundi, He Xiaoxuan, Liu Yanhui[△]
(Department of Prenatal Diagnosis Center, Dongguan Maternal and Child Health
Hospital, Dongguan, Guangdong 523100, China)

Abstract:**Objective** To further explore the relationship between increasing genetic material and clinical manifestation of partial trisomy 5p. **Methods** G-banding karyotypes of peripheral blood lymphocytes in the patient and his parents, and at the same time to summary the partial trisomy 5p clinical performance. **Results** patient, 46, XX, der(6)t(5;6)(p13;q25) mat; partial trisomy for 5p13→pter resulting from the balanced translocation of the mother. Mother: 46, XX, t(5;6)(p13;q25); carrier of a balanced 5/6 translocation. Father: 46, XY. **Conclusion** The phenotype of trisomy 5p may be associated with express and function of gene at special chromosome region.

Key words: partial trisomy 5p; karyotype analysis; mental retardation

染色体是基因的载体, 染色体的数目或者结构的异常导致染色体疾病。反复流产的夫妻中染色体平衡易位携带者占了很大比例, 染色体平衡易位只是改变基因在染色体上的相对位置, 不发生遗传物质的丢失和增加, 通常不引起明显的遗传效应^[1]。但平衡易位携带者与健康人结婚后, 生育子女时可产生不平衡的配子, 从而使子代出现染色体病。5p 三体综合征是罕见的染色体综合征, 最早于 1965 年, 由 Lejeune 等^[2]报道, 至今报道 40 多例^[3], 多数病例来自平衡重排的亲本, 现报道 1 例 5p 部分三体的患儿, 并结合临床进行讨论。

1 资料与方法

1.1 一般资料 患儿, 女, 18 个月, 因剧烈咳嗽入院就诊。患儿为其父母第 1 胎, 足月顺产, 出生时有重度窒息史, 因反复抽搐, 2~3 月复发一次, 在外院诊断为病毒性脑膜炎, 6 月开始抬头, 12 月会坐, 19 个月开始发声叫爸爸、妈妈。在本院诊断为急性支气管炎, 腭裂, 先天性双眼睑下垂, 精神和运动发育迟缓。

1.2 方法 抽取患儿及其父母外周血进行染色体培养, 进行外周血淋巴细胞培养 G 显带核型。

2 结 果

经 G 显带分析确认患儿 6 号染色体长臂略微增长, 其核型为 46, XX, der(6)(6q+) 见图 1(见《国际检验医学杂志》网站主页“论文附件”)。为查明原因, 其父母检查染色体: 父亲 46, XY, G 显带正常; 母亲 46, XX, t(5;6)(p13;q25) 见图 2(见《国际检验医学杂志》网站主页“论文附件”)。

3 讨 论

该患儿 6 号染色体长臂增长, 形成一条衍生染色体, 结果显示其母亲染色体核型为 46, XX, t(5;6)(6qter→6q25::5p13→5qter; 6pter→6q25::5p13→5pter), 所以患儿衍生的 6 号染色体来自母亲, 即患儿染色体核型应为 der(6)t(5;6)(6qter→6q25::5p13→5qter; 6pter→6q25::5p13→5pter) mat。患儿母亲为 5 号和 6 号染色体易位, 该患儿是带有衍生 6 号染色体的卵子和正常精子结合后导致的结果。患儿衍生染色体多出的部分片段较小, 而使得胎儿早期并没有通过自然选择而流产而是成熟分娩; 再者患儿为其父母第一胎, 没有进行产前诊断, 导致患儿的出生, 给家庭带来极大的痛苦, 建议患者就诊时产科门诊医生详细询问家族生育情况, 及时发现和检出平衡易位携带者是搞好优生工作, 提高人口素质的一个重要环节。

5p 部分三体病例极少至今发现不多, 所报道的病例中临床数据不全, 而且由于重复的片段并不相同, 而导致各病例所描述的临床表现不一致, 所以并未有 5p 三体综合征的确切描述。从越来越多文献报道总结中可以发现, 5p 重复片段越多, 畸形越多越为明显^[2-9], 主要的临床表现为, 大脑畸形, 运动和精神发育迟缓, 肌张力减退; 面部畸形包括前额扁平, 枕骨突出, 内眦赘皮, 低耳, 眼距过宽和小颌畸形; 心脏缺陷如房间隔缺陷; 肾功能异常(包括肾盂扩张); 此外还包括中度到重度的智力障碍; 癫痫。本文的患者的异常表型与已报道的相似, 除上述表现外还表现为腭裂, 反复的呼吸道感染, 这些症状在一些 5p 异常的患者中也见报道^[10]。随着产前诊断技术的进一

步提高,包括超声影像方面的提示,许多相应的指标可以提示胎儿是否存在与染色体相关的疾病,2012 年 Jennifer^[3]报道的 5p 部分三体患者超声提示双侧畸形足,脐疝,心脏光斑和轻度的双侧肾盂扩张,遗传咨询师提示胎儿可能存在染色体异常,建议患者作进一步的产前诊断。此外,近些年,比较基因组杂交(CGH)技术作为一种新的分子细胞遗传学技术,仅需要极少量羊水或脐带血的 DNA,只要通过一次杂交便可以对全基因组进行快速的评估^[11],CGH 更好地为产前诊断胎儿染色体异常提供快速全面的临床提示。染色体异常的胎儿没有任何的治疗措施,所以遗传咨询以及产前诊断仍是防止此类畸形胎儿出生的最后一道防线。

参考文献

- [1] 刘彦慧,黎丽芬. 46,XY,der(9)t(4;9)(q3 1;p24)mat,异常染色体核型一例[J]. 中华医学杂志,2006,86(32):2303.
- [2] Lejeune J, Lafourcade J, Berger R, et al. familial segregation of a 5-13 translocation determining partial monosomy and a trisomy of the trisomy of the short arm of the 5 chromosome;"cat cry" disease and its "reciprocal"[J]. C R Hebd Seances Acad Sci, 1964, 258(1):5767-5770.
- [3] Jennifer H. Trisomy 5p Syndrome[J]. J Diagn Med Son, 2012, 28(4):190-193.
- [4] Brimblecombe FS, Lewis FJ, Vowles M. Complete 5p trisomy: 1 case and 19 translocation carriers in 6 generations[J]. J Med Genet, 1977, 14(4):271-274.
- [5] DiLiberti H, McKean R, Webb J, et al. Trisomy 5p: delineation of clinical features[J]. Birth Defects Orig Artic Ser, 1977, 13(3):

- 185-194.
- [6] de Capoa A, Warburton D, Breg WR, et al. Translocation heterozygosis; a cause of five cases of the cri du chat syndrome and two cases with a duplication of chromosome number 5 in three families [J]. Am J Hum Genet, 1967, 19(4):586-603.
- [7] Jalbert P, Jalbert H, Sele B, et al. Partial trisomy for the long arms of chromosome No. 5 due to insertion and further "aneusomie de recombinaison"[J]. J Med Genet, 1975, 12(4):418-423.
- [8] Wang C, Fedoroff S. Banding in human chromosomes treated with trypsin[J]. Nat New Biol, 1972, 235(54):52-54.
- [9] Warter S, Ruch V, Lehmann M. Karyotype with chromosomal abnormality with various inherited defects in the offspring (recombination aneuploidy)[J]. Humangenetik, 1973, 20(4):355-359.
- [10] Zabel B, Baumann W, Gehler J, et al. Partial trisomy for short and long arm of chromosome no. 5: Two cases of two possible syndromes[J]. J Med Genet, 1978, 15(2):143-147.
- [11] Sung T, MacLennan T, Lopez-Beltran A, et al. Primary mediastinal seminoma: A comprehensive assessment integrated with histology, immunohistochemistry, and fluorescence in situ hybridization for chromosome 12p abnormalities in 23 cases[J]. Am J Surg Pathol, 2008, 32(2):146-155.

(收稿日期:2015-01-28)



(上接第 1677 页)

接损伤了气道黏膜上皮细胞,使其他病原体更容易入侵,还由于感染 MP 后使机体细胞免疫功能降低,抑制了中性粒细胞的吞噬功能,特别是婴幼儿免疫功能相对更低,因而更易合并其他病原菌感染。

参考文献

- [1] Kim JW, Seo HK, Yoo EG, et al. Mycoplasma pneumoniae pneumonia in Korean children. from 1979 to 2006: a meta analysis[J]. Korean J Pediatr, 2009, 52(3):315-323.
- [2] Chan PW, Lum LC, Ngeow YF, et al. Mycoplasma Pneumoniae infection in Malaysian children admitted with community acquired pneumonia[J]. Southeast Asian J Trop Med Public Health, 2001, 32(2):397-401.
- [3] Srfiungfung S, Techachaiwiwat W, Dhiraputra C. Serological study of Mycoplasma pneumoniae infections[J]. J Med Assoc Thai, 2004, 87(8):935-938.
- [4] 万根平,陈焕辉,朱冰,等. 1995~2000 年广州地区小儿肺炎支原体感染情况调查分析[J]. 实用医学杂志, 2002, 13(3):317-318.
- [5] 余春梅,王斌,陈静. 重庆南岸地区急性呼吸道感染儿童肺炎支原体临床感染特点分析[J]. 检验医学与临床, 2013, 10(14):1816-1817.
- [6] 林湛,李登清. 肺炎患儿肺炎支原体感染血清调查分析[J]. 实用预防医学, 2005, 12(2):290-291.
- [7] 陆权,陆敏. 肺炎支原体感染的流行病学[J]. 实用儿科临床杂志, 2007, 22(4):241-243.

- [8] 惠德存. 小儿支原体肺炎感染流行病学分析[J]. 陕西医学杂志, 2008, 37(7):832-833.
- [9] Kroppi M, Heiskanen-Kosma T, Kleemala M. Incidence of community acquired pneumonia in children caused by Mycoplasma pneumoniae; serological results of a prospective, population-based study in primary health care[J]. Respiriology, 2004, 9(1):109-114.
- [10] 陈波,张经. 支原体肺炎患儿血清体液免疫检测的临床研究[J]. 临床肺科杂志, 2012, 17(6):1045-1046.
- [11] 李迎. 支原体肺炎的治疗现状及分析[J]. 中国药师, 2010, 13(6):881-883.
- [12] 侯安存,卢炎,沙莉,等. 支原体肺炎患儿辅助性 T 淋巴细胞亚群 TH1、TH2 细胞状况[J]. 中华儿科杂志, 2003, 41(9):652-656.
- [13] 蔡建敏,于振海,周鸿烈,等. 肺炎支原体肺炎患儿 TH1/TH2 免疫应答的状况[J]. 实用儿科临床杂志, 2005, 20(10):961-962.
- [14] Ferwerda A, Moll HA, Groot R. Respiratory tract infections by Mycoplasma pneumoniae in childre: A review of diagnostic and the fapeutic measures[J]. Eur J Pediatr, 2001, 160(8):483-491.
- [15] 江丽,欧启水,陈静. 福州地区 4060 例呼吸道感染患者病原体检测结果分析[J]. 检验医学与临床, 2014, 11(4):483-484.
- [16] Michelow IC, Olsen K, Lozano J, et al. Epidemiology and clinical characteristics of community-acquired pneumonia in hospitalized children[J]. Pediatrics, 2004, 113(4):701-707.

(收稿日期:2015-01-18)