

检验专科医师规范化培训染色体核型分析的培训内容与要求探讨

马 娟, 李 佳, 张 曼[△]

(首都医科大学附属北京世纪坛医院医学检验科, 北京 100038)

DOI:10.3969/j.issn.1673-4130.2015.22.067

文献标识码:B

文章编号:1673-4130(2015)22-3358-01

随着循证医学、个体化医学和精准医学的发展,检验医学在临床医学中发挥着日益重要的作用。根据我国对临床医生培养的总体要求,在住院医师完成了第一阶段的规范化培训后,进行第二阶段的专业化培养。通常第一阶段 3 年,第二阶段根据不同专业时间为 2~4 年,即“3+x”^[1-2]。由于检验医学的重要性,我国检验医师与其他临床专业一样住院医师规范化培训第一阶段为 3 年^[3],中国医师协会检验医师分会按国家要求制定了检验医师规范化培训细则。第二阶段 x 为 2 年,围绕检验医学不同亚专业进行更加系统、深入的知识能力培训,使检验专科医师在完成规范化培训后熟练掌握某一检验亚专科知识体系和专业技术,充分了解和关注专业发展方向和专业最新动态,建立检验与临床的良好沟通,发挥检验医师的亚专业带动作用。针对临床细胞分子遗传学这一检验医学亚专业,染色体核型分析是住院医师二阶段规范化培训的重要内容之一。本文从对染色体核型分析的理论要求、技术要求及检验诊断报告三个方面进行初步探讨。

1 染色体核型分析的试验目的、原理及临床意义

1.1 试验目的 染色体核型分析的目的是筛查染色体异常性疾病,染色体病包括染色体数目及结构异常两个方面。

1.2 试验原理 人体外周血的淋巴细胞是一种已成熟的不具有进行有丝分裂能力的细胞,但在植物凝集素(PHA)的刺激下,能转变为具有细胞分裂能力的母细胞,重新进入细胞分裂周期。终止培养前加入秋水仙素,阻止纺锤丝的形成,从而获得具有典型中期染色体形态的分裂相的标本。经低渗、固定、滴片、染色等步骤,使染色体轮廓清晰,可在显微镜下对染色体的数目、形态、条带进行分析是否存在异常。

1.3 临床意义 染色体病是一种遗传病,在新生儿及儿童的临床表现有小儿生长发育迟缓,身体矮小,智力低下,多脏器畸形或外生殖器发育畸形;青春期第二性征发育差(女性原发或继发闭经);在成人主要表现为不良孕产史(自然不孕不育者或自然流产,包括胎停育、死胎、畸形等),对上述患者进行脐血或外周血淋巴细胞染色体核型分析,可以为患者的临床诊断和治疗提供遗传学依据,为产前检查、预防流产和做好优生优育,提高人口素质提供科学根据^[4]。此外,在白血病或恶性肿瘤病人的骨髓或外周血也会出现染色体的异常,对疾病的预后和疗效判断有重要意义^[5]。

2 染色体的质量控制

2.1 标本采集与处理 患者采血前两周勿使用化疗药与抗菌素,无菌采取抗凝血,且标本应及时接种,当日不能接种培养的必须及时放入冰箱中冷藏。

2.2 常规染色体的制备 取外周肝素抗凝血 1 mL,接种 RPMI1640 培养基,37℃培养 72 h,终止培养前 90 min 加秋水仙素至终浓度 0.5 μg/mL,收获。常规低渗、固定、制片、显带。

2.3 染色体核型分析 在显微镜下观察,选取显带清晰,分散比较好的分裂相,采用核型分析软件进行分析,常规染色体标本分辨率应达到在 400 条带水平。患者计数 20 个染色体中期

分裂相,经染色体核型分析软件分析 5 个核型,如果怀疑有镶嵌现象,至少总计数 30 个细胞,并增加分析细胞数目^[6]。根据 ISCN(2013)人类细胞遗传学国际命名体制命名。其中,需要强调的定义有:(1)分析细胞:进行染色体计数并且评估每一条染色体完整性的显微镜或者完整数字化影像或者打印图片的显带中期分裂相细胞。(2)计数细胞:用于染色体计数的分裂中期细胞数量。(3)核型图:从照片剪切并配对或者排列好的电脑生成图像。

3 染色体检验诊断报告

3.1 最终报告内容需包含以下必备要素 (1)测试实验室的名称和地址;(2)患者姓名;(3)唯一标示码;(4)患者年龄;(5)申请医师;(6)标本来源;(7)接收标本的日期;(8)报告日期;(9)检测项目的临床适应症;(10)细胞计算数目、分析数目和核型图;(11)条带分辨率(仅适用于常规标本);(12)带型分析方法。

3.2 报告周期 根据各医院实际,在保证质量的前提下尽快出具检验诊断报告,原则上肿瘤性质标本,要求自标本接收 21 d 内发出最终报告;非肿瘤性质血液标本,要求自标本接收 28 d 内发出最终报告。

3.3 命名 最终报告采用正确的通用人类遗传学国际命名法(ISCN2013)命名。

3.4 小结 细胞遗传学结果应结合临床症状、体征、辅助检查和其他遗传学背景资料相结合。充分认识到染色体异常与出生缺陷、智力低下,性发育异常,不良孕产史等的疾病相关,而对这类疾病常规进行细胞遗传学分析,有助于明确诊断,指导正确的诊疗措施及时实施,对临床的正确诊断和治疗具有重要的意义。

检验医学专业学生通过住院医师规范化培训 3 年和亚专业培训 2 年即“3+x”培养过程,完成检验医师基础医学与临床医学、检验医学与临床医学的综合培养,能成为具有较高知识服务能力的检验人才。

参考文献

- [1] 刘战培,黎峥.临床科室实施规范化住院医师培训思考[J].中国医院管理,2007,27(10):17-19.
- [2] 孙涛,赵玉虹.住院医师培训制度与方法在美国的进展和借鉴[J].医学教育探索,2009,8(2):119-123.
- [3] 王建成,苏建荣.检验医师规范化培训的实践与探索[J].临床和实验医学杂志,2012,11(23):1909-1910.
- [4] 楚伟,郭文潮,王方娜,等.石家庄地区 1513 对自然流产夫妇的细胞遗传学分析[J].中华医学遗传学杂志,2013,30(1):121-122.
- [5] 杨颖,尹相丛,闫丽萍,等.成人急性白血病患者染色体核型的临床分析[J].山东医药,2013,53(25):13-15.
- [6] Association for Clinical Cytogenetics. Professional guidelines for clinical cytogenetics general best practice guidelines, V1.04[S]. Birmingham, UK: Association for Clinical Cytogenetics, 2007.

(收稿日期:2015-08-12)