

邯郸地区 Klinefelter 综合征的染色体核型分析

郭红霞

(河北省邯郸市中心医院检验科, 河北 邯郸 056001)

摘要: 目的 探讨邯郸地区 Klinefelter 综合征患者染色体核型分析及其临床特点。方法 对疑似 Klinefelter 综合征患者进行染色体检查, 采用外周血淋巴细胞培养并制片, 常规 G 显带, Giemsa 染色, 进行染色体核型分析和临床分析。结果 共检出 Klinefelter 综合征患者 61 例, 其中典型 47,XXY 56 例, 占 91.80%, 嵌合型 47,XXY/46,XY 4 例, 占 6.56%; 47,XXY, Yqh+1 例, 占 1.64%。结论 广泛开展细胞遗传学诊断分析, 可以比较准确的检出 Klinefelter 综合征, 对于临床疾病的确诊有重要的意义。

关键词: Klinefelter 综合征; 染色体; 核型分析

中图分类号: R596.1

文献标识码: B

文章编号: 1006-9534 (2019) 01-0048-01

DOI:10.13404/j.cnki.cjbh.2019.01.019

Klinefelter 综合征又称原发性睾丸发育不全症。是最常见的性染色体异常之一。主要临床特征为类无睾症体型、小睾丸、第二性征缺乏、不育、男子女性型乳房、高促性腺激素型性腺功能减低^[1]。本文对我院 2011 年 8 月至 2016 年 12 月检出的 61 例 Klinefelter 综合征患者的外周血染色体核型进行分析, 现报道如下。

1 资料与方法

1.1 一般资料 受检者主要来自我院的生殖科、男性病门诊、内分泌等科室, 年龄 1 天~35 岁。

1.2 方法 采集受检者静脉血 2~3ml, 肝素抗凝, 外周血淋巴细胞培养并制备染色体标本, G 显带处理, 必要时加做 C 显带或 N 显带。每个标本常规计数 30 个中期分裂相, 分析 3~5 个核型, 异常者加大计数量。按照《人类细胞遗传学国际命名体制 (ISCN, 2009)》进行染色体核型描述及诊断。

2 结果

61 例 Klinefelter 综合征患者中 47,XXY 56 例, 嵌合型 47,XXY/46,XY 4 例, 47,XXY, Yqh+1 例。临床表现为男性体型瘦高、无胡须、无喉结、皮肤细腻、女性乳房发育、阴茎发育不良、无精子、小睾丸、不育等。见表 1。

表1 61例Klinefelter综合征染色体核型分析

染色体核型	例数	构成比(%)	临床表现
47, XXY	56	91.80	无精, 不育, 小睾丸
47, XXY, Yqh+	1	1.64	不育
47, XXY/46, XY	4	6.56	无精, 性腺发育不良, 头围小, 尿道下裂
合计	61	100	

3 讨论

本文 Klinefelter 综合征患者 47,XXY 56 例, 占 91.80%, 嵌合型 47,XXY/46,XY 4 例, 占 6.56%; 47,XXY, Yqh+ 1 例, 占 1.64%。以标准型 47,XXY 最常见。主要原因是由于患者双亲之一的生殖细胞在形成过程中发生了性染色体不分离。睾丸组织学可见曲细精管萎缩, 玻璃样变, 排列不规则, 大量间质细胞和支持细胞无精子生成^[2]。已婚男性主要因为不育, 无精等来就诊, 未婚男性主要因为性腺发育不良, 小睾丸等来就诊, 本文中有 5 例 47,XXY 患者, 未婚,

因为征兵体检有问题来做染色体核型检查。本文还有 1 例 47,XXY, Yqh+ 患者, 结婚 3 年未避孕其妻子未怀孕来就诊, 精液检查发现无精子。Yqh+ 为染色体多态性, 属于正常变异, 无明显临床效应, 此患者的临床症状还是因为 X 染色体的增多引起。因额外的 X 染色体抑制了睾丸曲细精管的成熟, 导致睾丸小而质硬, 生精小管萎缩、玻璃样变, 生殖细胞进行性闭锁, 导致无精或少精^[3]。

本文发现的 47,XXY/46,XY 嵌合型患者, 第二性征好于 47,XXY 患者, 可能与其尚有正常细胞系存在有关。其中 1 例 47,XXY/46,XY 嵌合型患者, 为 1 天男孩, 由于头围小, 尿道下裂来就诊, 发现其头围较正常同龄小孩小。有报道 Klinefelter 综合征婴儿期可能有出生体重低, 头围小, 阴茎小和隐睾, 发生隐睾的几率比正常新生儿高 3 倍。可有先天性畸形, 如指弯曲和尿道下裂^[4]。

Klinefelter 综合征患者大都为婚后检出, 绝大多数患者是由于婚后不育而就诊。青春发育正常, 但面部毛发稀少, 有学习困难倾向。许多人语言能力不足, 听写及阅读亦有困难^[5]。青春前期症状一般不明显, 如果婴儿期存在隐睾或尿道下裂, 应当引起重视。鉴于 Klinefelter 综合征患者一般都具有临床特征, 故此类患者应尽早进行细胞遗传学检查, 对于临床疾病的确诊有重要的意义。

参 考 文 献

- [1] 刘珍, 梁品容, 李萍, 等. 广州地区 Klinefelter 综合征的临床与细胞遗传学分析 [J]. 中国优生与遗传杂志, 2007, 15 (8): 24, 45.
- [2] 江静, 傅曼芬, 王伟, 等. 89 例克氏综合征的核型与临床 [J]. 上海第二医科大学学报, 2005, 25 (11): 1199-1200.
- [3] 薛会丽, 林丹玫, 陈雪美, 等. 1891 例男性不育患者的细胞遗传学分析 [J]. 中华医学遗传学杂志, 2017, 34 (5): 772-774.
- [4] 李江源. 克氏综合征诊断与治疗进展 [J]. 临床内科杂志, 2009, 26 (3): 161-163.
- [5] 许益娟, 张若鹏, 李正伟. 滇西地区 9845 例不孕不育患者染色体分析 [J]. 中国优生与遗传杂志, 2015, 23 (8): 67-68, 70.

收稿日期: 2018-12-20