

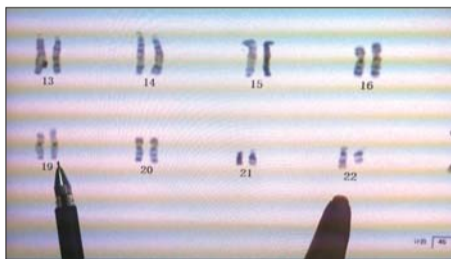
人类染色体异常,世界首例

她比别人少两条正常染色体,多两条衍生的,导致不孕

□通讯员 叶杏 邢守林
□本报记者 孔雨童
qlwbkyt@vip.163.com

烟台市一名38岁女子婚后11年未育,经检查,她的染色体世界罕见。22日,记者从烟台市妇幼保健院获悉,该院报告了一例全世界首次发现的人类染色体异常核型。目前这一结果已收入世界三大染色体异常核型数据库之一的中国染色体异常核型数据库。

3次试管婴儿都没成功



赵兰娜给记者指出19、22号两条异常的染色体。记者孔雨童摄

22日,在烟台市妇幼保健院,记者见到了该染色体的发现者,产前诊断中心实验室负责人赵兰娜。据介绍,这个染色体的所有者是烟台一位38岁的女士,在婚后11年里她一直未育,曾在外院做过3次试管婴儿,皆失败或流产。

去年8月,在医生的建议下,该女士在市妇幼保健院做了染色体检查,染色体检查的结果显示,跟正常人相比,她

的46条染色体中少了2条正常的19号和22号,增加了2条新的衍生染色体。经国内唯一的遗传学鉴定权威机构,中南大学湘雅医学院医学遗传学国家重点实验室鉴定,本次发现的染色体异常核型是一种全新的“世界首报核型”,核型为46,XX,t(19;22)(p13;q13) 46,XX,t(19;22)(22qter→22q13:19p13→19qter;22pter→22q13:19p13→19pter)。

后天突变成致病重要因素

“你看,这19、22两条染色体明显短了一截。”在实验室,赵兰娜告诉记者,这其实是一种染色体变异导致的疾病,而近年来染色体异常出现上升趋势。目前统计的染色体病的发病率在一般人群中占0.5%,按此推算,我国每年至少有10多万染色体病婴儿出生。

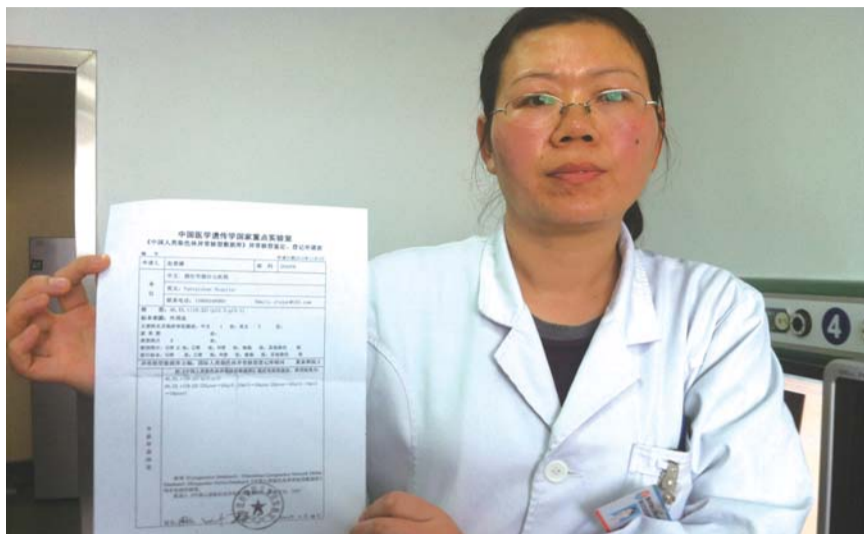
“染色体病的成因主要是

家系遗传,随着生存环境的变化,后天突变也成为致病的重要因素。”赵兰娜介绍,生存环境中的众多因素均可以导致后天突变,如人类正在大量使用的甲醛等化学药品,放射物质等物理因素,病毒、疱疹、风疹等生物原因,还有食品中过量的蓬松剂、大量摄取膨化食品都可能成为致病的原因。

发现疾病可及时终止妊娠

据了解,目前在全世界有3个收集染色体异常核型的数据库,我国有一个,收集染色体变异类型有2000多种。赵兰娜说,类似的染色体变异新核型的发现和收集,对日后疾病的治疗提供了丰富的素材。利用这笔宝贵的遗传资源,再通过细胞克隆修补病变部位,使人类逐渐攻克肿瘤和糖尿病、肾病、高血压等遗传性疾病。

“像这位女士一类的染色体平衡易位的携带者,想要怀孕会非常困难,理论上只有1/18的可能性生出正常的孩子。”赵兰娜说,染色体病目前全球尚无法治疗,它最大的危害是以低智商为主要表现,另外还可能附着着心脏、神经系统、肢体畸形。唯一的预防方法就是产前筛查,产前诊断,一旦发现特别严重的疾病时可以及时终止妊娠。



经证实,本次发现的染色体异常核型是一种全新的“世界首报核型”。孔雨童摄

延伸调查

20个新生儿就有一个有缺陷

□本报记者 孔雨童

越来越多的医疗、科研人员将关注投向遗传性疾病的领域,因为随着科技的发展,他们发现生病跟人类基因、染色体之间有着密切的关系。它并不遥远,我们也应当早期筛查,早期诊断。

先天性疾病发病率非常高

不少市民认为,一些患有先天性疾病的孩子只是“偶发事件”。但根据卫生部统计显示,目前中国出生缺陷发病率很高,达到1/20。

“每出生20个孩子就有一个发育异常的。”烟台市妇幼保健院产前诊断中心主任严倩介绍,去年是

龙年,烟台出生的新生儿很多。严倩所在的产前诊断中心,一共做了3400多例产前诊断的B超,发现264例B超下体表和结构异常的孩子;一共做了孕妇羊水穿刺172例,当中发现的染色体数目和结构异常一共是8例;去年还采了4例脐血穿

刺,发现1例染色体异常。

“这些仅仅是能被发现的先天性疾病,还有一些随着孩子成长会慢慢发现。”严倩说,比方弱视、自闭症等,如果把把这些其后会渐渐发现的疾病都算上,一些可以从“根”上寻找原因的疾病发病率非常高。

产前诊断其实很重要

目前很多遗传性疾病无法治愈,因此在胎儿出生前及时发现,终止妊娠或提早干预就非常重要。

严倩介绍,产前诊断指对胎儿进行先天性缺陷和遗传性疾病的诊断。也就是当胎儿还在妈妈子宫内的时候,采用专门技术,对胎儿是否有先天性缺陷和遗传性疾病进行

诊断。这是出生缺陷的二级预防措施,主要防止缺陷患儿的出生。

“这些疾病往往是后天没有办法治疗的,它和小的缺陷不同,比方唇裂可以修补,室间隔缺损的先心病可以做粘堵,这些严重的复杂的先天性疾病根本没法治疗。”严倩说,从个体家庭来说,背负这样一个

孩子负担会非常重;从社会来讲,这种出生人口多了,人口素质会下降。

目前,产前诊断主要针对两大类疾病。一类是B超能看到的,孩子的体表发育异常;第二类是通过获取胎儿身上的标本组织,或是通过母亲血中的指标发现孩子是否患有染色体或基因疾病。

市民应提高检测意识

严倩说,目前老百姓最熟知的、能普遍开展的产前筛查“唐氏筛查”也只能筛查3种疾病:18—三体综合征、21—三体综合征和开放性神经管畸形。

“为啥选这三项?因为这些病是发病率高、危害大的。按照发病率来说,排前三位的先天性疾病包括先心病、唇鄂裂、神经管畸形。”

严倩说,还有很多先天性疾病没有被发现,换言之,还有不少孩子和家庭因此可能走向艰难。

“以前这方面关注的不多,但我们呼吁国家对先天性出生缺陷多投入一些关注,市民也应该提高这种意识,因为按照1/20的比例,可能遗传性疾病就潜伏在你的身边。”严倩说。

相关链接

符合其中之一,就该产前诊断

1. 产前筛查结果为高风险孕妇。
2. 年龄超过35周岁的。
3. 羊水过多或者过少的。
4. 胎儿发育异常或者胎儿有可疑畸形的。
5. 孕早期时接触过可能导致胎儿先天缺陷的物质的。
6. 有遗传病家族史或者曾经分娩过先天性严重缺陷婴儿的。
7. 性发育异常的孕妇。