

4 200 例自然流产患者染色体回顾性分析

朱晓芳, 伍丽[△] (重庆市妇幼保健院 400010)

【摘要】 目的 探讨自然流产史患者的染色体特征。方法 选择 2013 年 1 月至 2014 年 8 月该院就诊的 4 200 例自然流产史患者进行外周血淋巴细胞培养, 常规 G 显带后染色体核型分析。结果 检出异常染色体核型 440 例, 异常率 10.48%, 其中相互易位 72 例 (16.36%), 罗伯逊易位 9 例 (2.06%), 倒位 61 例 (13.86%), 缺失 13 例 (2.95%), 数目异常 100 例 (22.73%), 多态性变异 185 例 (42.05%)。结论 染色体异常和自然流产具有相关性。

【关键词】 自然流产; 染色体核型分析; 多态性

DOI: 10.3969/j.issn.1672-9455.2016.04.041 文献标志码: A 文章编号: 1672-9455(2016)04-0531-02

流产分为早期流产和晚期流产, 妊娠 12 周之前者称为早期流产, 发生在妊娠 12 周或之后者称为晚期流产, 胚胎着床后 31% 发生自然流产, 其中 80% 是早期流产^[1]。随着环境和社会因素的变化, 自然流产的发病率逐年升高, 对女性的生活和心理造成了很大的影响。造成自然流产的原因很多, 其中遗传因素在早期流产病因中占主导作用^[2]。国内外不同种族自然流产夫妇染色体异常的概率约为 2%~12%, 较未发生过自然流产的夫妇高^[3]。现探讨自然流产与染色体变异程度之间的关系, 为自然流产的病因学研究及临床实践提供参考, 也为自然流产患者提供再次妊娠前的遗传咨询和指导。报道如下。

1 资料与方法

1.1 一般资料 选择 2013 年 1 月至 2014 年 8 月重庆市妇幼保健院早孕门诊及优生优育门诊的病例, 共 4 200 例患者, 其中至少发生 1 次以上不明原因的自然流产。

1.2 研究方法 抽取患者静脉血约 3 mL 注入无菌肝素抗凝管中, 2 h 内送至细胞培养室, 培养制片, 并进行核型分析。一般每例患者计数 20 个中期分裂相, 挑选 5 个显带较好的核型进行分析, 如为嵌合体时, 计数 50~100 个分裂相, 分析 5~10 个核型。按 ISCN-1995 作出诊断结果。

2 结果

4 200 例自然流产史患者中, 检出异常染色体核型 440 例, 异常率为 10.48%。结构异常包括相互易位、罗伯逊易位、倒位、缺失; 数目异常包括三体、单体、嵌合体, 分别为 46、4、50 例, 检出率分别为 1.10%、0.10%、1.20%, 异常核型构成比分别为 10.45%、0.91%、11.36%。其中相互易位 72 例, 16.36%; 罗伯逊易位 9 例, 2.06%; 倒位 61 例, 13.86%; 缺失 13 例, 2.95%; 数目异常 100 例, 22.73%。多态性变异 185 例, 占异常总数的 42.05%。D/G 组染色体随体区变异包括 13、14、15、21、22 号染色体, 分别为 21、14、21、15、13 例, 1、5、9、16 号染色体次缢痕增加包括 1qh+、5qh+、9qh+、16qh+, 分别为 17、17、15、21 例, Y 染色体异染色质变异包括 Yqh+ (16 例) 和 Yqh- (15 例)。见表 1、2。

表 1 染色体异常核型(多态)分析(%)

异常染色体类型	n	检出率	百分比	
结构异常	相互易位	72	1.71	16.36
	罗伯逊易位	9	0.21	2.06
	倒位	61	1.45	13.86

续表 1 染色体异常核型(多态)分析(%)

异常染色体类型	n	检出率	百分比	
数目异常	缺失	13	0.31	2.95
	三体	46	1.10	10.45
	单体	4	0.10	0.91
嵌合体	嵌合体	50	1.20	11.36
	多态性	185	4.40	42.05
合计	440	10.48	100.00	

表 2 185 例染色体多态性核型分析(%)

多态染色体类型	n	检出率	百分比
D/G 组染色体随体区变异	84	2.00	19.10
1、5、9、16 号染色体	70	1.66	15.90
Y 染色体异染色质变异	31	0.74	7.05
合计	185	4.40	42.05

3 讨论

3.1 相互易位和自然流产的关系 不同类型结构异常造成自然流产的发生率存在较大差异^[4]。相互易位在异常染色体中所占比例较大, 一般群体染色体异常发生率仅为 0.5%, 而反复自然流产的夫妇染色体异常发生率为 0.8%~12.5%^[5]。本研究结果显示, 4 200 例自然流产史患者中, 检出 440 例染色体异常, 检出率 10.48%, 与有关研究报道数据相符。结构异常中相互易位所占比例最大, 为 16.36%, 群体中相互易位携带者的频率为 1/500~1/1 000, 其生育染色体异常儿的可能性为 50%~100%^[6]。染色体平衡易位是指 2 条染色体各发生 1 处断裂, 并交换其无着丝粒节段, 分别形成 2 条重新排列的衍生染色体, 理论上可导致自然流产。由于易位携带者本身无遗传物质的增多或减少, 故表型一般正常。染色体平衡易位包括非同源染色体之间的平衡易位和同源染色体之间的平衡易位。本组 72 例相互易位有 21 例为同源染色体间的相互易位, 51 例为非同源染色体间的相互易位。导致染色体平衡易位的原因有 2 种: 其一由父母遗传而来; 其二是在两性配子形成过程中或在精子或卵子形成后和受精前多种因素共同作用的结果。

3.2 倒位与自然流产的关系 染色体倒位是指 1 条染色体内发生 2 处断裂, 形成 3 个节段, 中段倒转 180°后再连接形成 1

[△] 通讯作者, E-mail: 278298981@qq.com。

条重新排列的染色体。倒位分为臂间倒位和臂内倒位,全世界已报道的臂间倒位有 24 种,臂间倒位以 9 号染色体,即 inv(9) 最为常见,inv(9)在人群中的发生率达 1%,国内报道发生率为 0.82%,本组倒位 61 例有 26 例为 inv(9),占总例数的 0.62%,与相关报道基本一致。9 号染色体臂间倒位的生物学效应,一直存在争议。有学者认为 inv(9)属染色体结构的正常多态,不具病理意义^[7]。也有学者证实 inv(9)并非正常现象,与其他染色体倒位一样具有遗传效应,可能是导致不孕、自然流产、畸胎等生育障碍的原因之一^[8]。本研究数据显示,26 例 9 号染色体臂间倒位者均发生自然流产,因此不能完全忽视 9 号染色体臂间倒位与自然流产的关系。

3.3 多态性和自然流产的关系 染色体的多态性又称异态性,是指正常人群中可见到的各种染色体上恒定的微小变异,主要表现为 2 条同源染色体的形态或着色方面的不同^[9]。一般按照孟德尔方式遗传,集中表现在染色体的某一特定位置。目前流行病学研究对染色体多态与自然流产的关系存在争议。Caglayan 等^[10]研究表明异染色质及随体区变异与自然流产发生的关系尚不明确。也有研究报道,在反复自然流产人群中染色体多态的发生率较高,可能与流产有关^[11]。本组结果显示,440 例异常染色体中,染色体多态性 185 例,占 42.05%,可见染色体多态性与自然流产有一定关系。

3.4 临床实践对自然流产患者的指导意义 临床应对有自然流产史患者足够重视,对其再次妊娠前进行双方染色体检查,发现染色体异常患者给予再次妊娠前的遗传学咨询和评估,尽量减少染色体异常导致的再次自然流产的发生,达到优生优育目的,在自然流产中,染色体易位是最常见的染色体异常类型,染色体易位者很难生育正常婴儿,绝大多数流产或者死胎,对这类患者再次妊娠前可行产前诊断,尽量减少因染色体异常导致的自然流产。

参考文献

[1] 谢幸,苟文丽. 妇产科学[M]. 8 版. 北京:人民卫生出版

社,2013.

- [2] Suzumori N, Sugiura-Ogasawara M. Genetic factors as a cause of miscarriage[J]. *Curr Med Chem*, 2010, 17(29): 3431-3437.
- [3] Dutta UR, Rajitha P, Pidugu VK, et al. Cytogenetic abnormalities in 1 162 couples with recurrent miscarriages in southern region of India: report and review[J]. *J Assist Reprod Genet*, 2011, 28(2): 145-149.
- [4] Ghazaey S, Mirzaei F, Ahadian M, et al. Pattern of chromosomal aberrations in patients from north East Iran[J]. *Cell J*, 2013, 15(3): 258-265.
- [5] 张励, 陈玲, 马志敏. 云南滇西地区 218 例遗传咨询者的性别遗传学分析[J]. *中国优生与遗传杂志*, 2003, 11(1): 61-63.
- [6] Xia JH. *Medical Genetics*[M]. Beijing: People's Medical Publishing House, 2004: 142-147.
- [7] 姚妍怡, 宋婕萍. 罗伯逊平衡易位携带者妊娠结局分析[J]. *中国计划生育学杂志*, 2012, 20(10): 701-703.
- [8] 李晓杰, 杨光, 肖平, 等. 25 例 9 号染色体臂间倒位的临床分析[J]. *中国优生与遗传杂志*, 2005, 13(5): 48-49.
- [9] 范洪. 孕产异常者染色体多态性分析[J]. *中国优生与遗传杂志*, 2011, 19(8): 44-45.
- [10] Caglayan AO, Ozyazgan I, Demiryilmaz F, et al. Are heterochromatin polymorphisms associated with recurrent miscarriage? [J]. *J Obstet Gynaecol Res*, 2010, 36(4): 774-776.
- [11] Akba H, Isi H, Oral D, et al. Chromosome heteromorphisms are more frequent in couples with recurrent abortions [J]. *Genet Mol Res*, 2012, 11(4): 3847-3851.

(收稿日期:2015-07-25 修回日期:2015-09-15)

· 临床探讨 ·

围术期应用抗菌药物对上肢单纯闭合性骨折患者伤口愈合的研究

杨少斌(云南省玉溪市矿业医院骨科 653100)

【摘要】目的 探讨围术期是否应用抗菌药物对上肢单纯闭合性骨折患者伤口愈合的影响。**方法** 选取该院 2011 年 3 月至 2014 年 2 月收治的 80 例上肢单纯闭合性骨折患者,采用随机数字表法分为对照组与观察组,对照组 36 例,观察组 44 例。对照组患者采用常规治疗,观察组患者在对照组的基础上加用抗菌药物。比较 2 组患者治疗后 7 d 切口感染率,手术前后体温、C 反应蛋白(CRP)的变化情况及术后切口愈合情况。**结果** 术后 2 组患者 7 d 的切口感染率比较,差异无统计学意义($\chi^2=0.157, P>0.05$);2 组患者术前及术后 3 d 的体温、CRP 变化差异无统计学意义($P>0.05$);且术后伤口愈合时间差异也无统计学意义($P>0.05$)。**结论** 围术期应用抗菌药物对上肢单纯闭合性骨折患者伤口愈合无影响,不能降低术后切口感染率及加速切口愈合时间。

【关键词】 上肢单纯闭合性; 骨折; 围术期; 抗菌药物

DOI: 10.3969/j.issn.1672-9455.2016.04.042 文献标志码: A 文章编号: 1672-9455(2016)04-0532-03

外科围术期感染是外科临床中十分常见的并发症之一,在抗菌药物被发现之前,感染是导致外科术后病死的最主要原因^[1-2]。抗菌药物的发明且应用于医学,显示其良好的疗效。预防性地使用抗菌药物能有效降低术后感染的发生率,但并不

所有手术患者均需使用抗菌药物。我国临床存在滥用抗菌药物的现象,导致医疗资源的浪费和院内感染的可能性^[3]。《抗菌药物临床应用指导原则》指出^[4]: 清洁手术常规不需使用抗菌药物。上肢闭合性骨折周围血管、神经等组织损伤较轻,为