

本研究尚存在一些缺陷和不足，(1)研究对象采用随机抽样法选取，有可能所抽取的样本不能代表所有口腔黏膜白斑早期癌变，代表性不足，研究结果易出现偏差；

(2)本研究的研究对象样本数量较少，只有 50 例，研究结果较为粗糙。(3)纳入研究的患者仅为本地区的患者，受样本来量和地域因素的影响，研究结果难免出现偏倚，尚不能作为全国范围内的参考标准。(4)在研究过程当中，由于进行治疗的医生专业素养参差不齐，可能会对研究结果产生一定的影响，今后在进行相关研究时可以扩大样本容量，也可以进一步探究医生专业素养对患者疗效的影响。

综上所述，口腔癌需找寻一种非损伤性检测方法，人们进行早期口腔癌变的筛查与诊断具有重要应用价值。口腔脱落细胞是具有无创、易操作等特点。随着脱落细胞采集技术于检测技术的进一步完善，在口腔癌的研究中应用前景较为广阔，并且脱落细胞检查可以有效提高早期口腔癌的检查率，对口腔癌患者的预防及治疗有所帮助。

[参考文献]

(1) 随丽娜. 口腔白斑及口腔鳞状细胞癌中 Livin 和 Caspase-3 蛋白表达研究 (J). 医药论坛杂志, 2011, 32(4): 53-55.

(2) 褚青松, 苗群爱, 邹克谦, 等. 150 例口腔黏膜白斑的回

顾分析 (J). 临床口腔医学杂志, 2009, 25(5): 311-312.

(3) 董小琳, 柳志文. 口腔白斑和口腔鳞状细胞癌中微管相关蛋白 1 轻链 3 和雷帕霉素靶蛋白的表达及临床意义 (J). 华西口腔医学杂志, 2018, 36(6): 613-618.

(4) 刘洋, 高岩, 陈学杰, 等. 脱落细胞 DNA 定量分析在口腔潜在恶性疾病诊断中的准确性 (J). 北京大学学报 (医学版), 2019, 51(1): 22-26.

(5) 李群. 口腔白斑和鳞癌患者组织及血清中骨膜蛋白的表达及意义 (D). 福州: 福建医科大学, 2018.

(6) 付洁, 宿颖, 刘瑶, 等. 人口腔鳞状细胞癌和口腔白斑的基因甲基化谱分析 (J). 中华口腔医学杂志, 2018, 53(4): 248-253.

(7) 贾婷婷, 杨婷, 杜岩, 等. 口腔白斑的手术治疗选择 (J). 中华老年口腔医学杂志, 2018, 16(5): 312-315.

(8) 时小婷, 潘亚萍. 烟酒致癌物致口腔细胞恶性转化的研究进展 (J). 中国医科大学学报, 2020, 49(3): 12.

(9) 崔真真, 柳志文. C-met 与 Cox-2 在口腔白斑和口腔鳞状细胞癌组织中的表达研究 (J). 实用口腔医学杂志, 2019, 35(6): 72-75.

(10) 白忻如, 程书亚, 吴倩文, 等. 口腔鳞状细胞病变中 Connexin 43 及 α -SMA 的表达及在鳞状细胞早期浸润癌诊断中的应用 (J). 临床与实验病理学杂志, 2018, 34(5): 507-511.

[文章编号] 1007-0893(2020)22-0016-03

DOI: 10.16458/j.cnki.1007-0893.2020.22.006

4706 份遗传咨询患者的外周血染色体核型分析

陈淑霞 罗华玉 林萃 邱显荣 罗桂香 龙若庭

(珠海市妇幼保健院, 广东 珠海 519000)

[摘要] **目的:** 对 4706 例遗传咨询患者的外周血染色体进行核型分析, 为生育障碍或遗传性疾病患者的临床诊断、遗传咨询及后续生育指导提供理论依据。**方法:** 选取 2018 年 12 月至 2019 年 12 月期间来珠海市妇幼保健院进行外周血染色体核型检查的 4706 例既往有不良生育史或性发育异常患者。抽取静脉血 2 mL 制备 G 带, 每份样本取 20 个分散好的中期分裂相, 在蔡司全自动分析系统下 (蔡司显微镜型号 ImagerZ2, 染色体分析系统型号 Ikaros) 进行 3 个核型分析, 异常核型及嵌合体加倍计数。**结果:** 检出异常染色体核型 219 例, 总检出率为 4.65%, 其中, 检出率最高的为优生检查组 (9.18%), 其次是发育异常或畸形组 (8.76%)。在 219 例异常染色体核型的病例中, 倒位的有 97 例, 易位的有 58 例, 分别占 44.3% 和 26.5%。**结论:** 针对存在染色体核型异常高危因素的人群, 应对其后续的生育情况、加强孕期的基因监测工作, 尽量降低畸形儿及基因缺陷儿的出生, 以提高生育质量、达到优生优育的目的。

[关键词] 遗传咨询; 生育障碍; 染色体异常

[中图分类号] R 446 [文献标识码] A

[收稿日期] 2020-09-18

[作者简介] 陈淑霞, 女, 主管技师, 主要研究方向是细胞遗传。

习惯性流产、不孕不育、死胎、死产、生育畸形儿是育龄期男女生育障碍的常见类型，对个人及社会造成较大的影响^[1]。因此，遗传咨询逐渐成为病人求诊的一个方向，作为遗传学研究的主要组成部分，染色体核型分析作为染色体病确诊的项目被广泛应用。笔者选取 2018 年 12 月至 2019 年 12 月期间本院遗传咨询的患者进行染色体核型分析，以探寻染色体的异常情况与生育障碍之间的关系，为生育障碍或遗传性疾病患者的临床诊断、遗传咨询及后续生育指导提供理论依据，现报道如下。

1 资料与方法

1.1 一般资料

选取 2018 年 12 月至 2019 年 12 月期间来本院进行外周血染色体核型检查的 4706 例既往有不良生育史或性发育异常患者。年龄介于 1 d ~ 68 岁。主要就诊原因为既往有不良生育史（如习惯性流产、不孕症、死胎、死产、生育畸形或其他遗传性疾病患儿）或性发育异常、本人为遗传性疾病患者（如重度智力低下等）。

1.2 方法

无菌条件下抽取肝素钠外周血抗凝 2 mL，混匀，接种 0.4 mL 于淋巴细胞培养基（拜迪生物），37 °C 恒温静止培养 68 ~ 72 h。加浓度为 20 μg · mL⁻¹ 的秋水仙素 2 滴，2 h 后收获。加入 6 ~ 8 mL 0.4 % 的氯化钾低渗液置于水浴箱中孵育 30 min，用甲醇 - 冰醋酸（比例为 3:1）的固定液进行预固定，3 次固定后调成适当的悬液悬空滴于冰玻片中，于 80 °C 烤箱老化 3 h 进行 G 显带。每份样本取 20 个分散好的中期分裂相，在蔡司全自动分析系统下（蔡司显微镜型号 ImagerZ2，染色体分析系统型号 Ikaros）进行 3 个核型分析，异常核型及嵌合体加倍计数^[2]。按照人类细胞遗传学 ISCN.2013 年版国际命名体制相关标准对结果进行命名。

2 结果

2.1 遗传咨询者染色体检出的总体情况

4706 例遗传咨询患者中，检测出正常染色体核型 4487 例，异常染色体核型 219 例，异常染色体核型占总受检人群的 4.65%，检出率最高的就诊原因为优生检查（9.18%），其次是发育异常或畸形（8.76%），见表 1。

表 1 遗传咨询患者染色体检出的总体情况 (例)

就诊原因	受检例数	检出例数	检出率 %
优生检查	1983	182	9.18
发育异常或畸形	217	19	8.76
不良孕产史	351	5	1.42
卵巢早衰或闭经	52	1	1.92
不孕不育	2103	12	0.57
合计	4706	219	4.65

2.2 异常染色体核型的分布特点

在 219 例异常染色体核型的病例中，倒位的有 97 例，易位的有 58 例，分别占 44.3 % 和 26.5 %，见表 2

表 2 异常染色体核型的分布特点 (例)

核型分布	不孕不育	不良孕产史	发育异常或畸形	卵巢早衰或闭经	优生检查	合计	占比 %
倒位	8	1	2	0	86	97	44.29
易位	1	3	4	1	49	58	26.48
嵌合体	3	1	3	0	25	32	14.61
性染色体数目异常	0	0	2	0	16	18	8.22
常染色体数目异常	0	0	4	0	0	4	1.82
其他异常	0	0	4	0	6	10	4.56
合计	12	5	19	1	182	219	100.00

3 讨论

出生缺陷、不良孕产史、不孕不育是目前全球面临的重要公共卫生问题，对家庭及社会影响极大，其中遗传性因素是造成上述问题的主要原因之一。由于不同物种的染色体都有各自特定的形态结构（包括染色体的长度、着丝点位置、臂比、随体大小等）特征，而且这种形态的特征是相对稳定的。因此，染色体核型分析以细胞分裂中期的染色体为作研究对象，能够准确、可靠的在高分辨率下鉴别出染色体结构及数目的异常情况，是目前针对于染色体异常情况诊断的金标准。进行染色体核型分析，可以帮助遗传咨询患者进一步明确出生缺陷、不良孕产史、不孕不育的原因^[2-3]。

本研究对 4706 例进行遗传咨询的患者进行外周血染色体核型分析，发现异常核型中以倒位和易位多见。倒位是指染色体两次断裂形成的片段倒转 180 ° 后重新连接。它没有染色体物质的增减，所以一般没有明显的表型^[4-5]，但其基因顺序却颠倒了，会在形成配子的时候发生倒位环，造成配子的不均衡分配，容易引发反复流产；易位可以分为平衡易位和不平衡易位，而在外周血中平衡易位比较多见，若单纯发生平衡易位，仅为染色体位置的调整，也不会导致染色体中携带遗传物质的丢失^[6-8]，因此，对于异常者本身并不会出现异常的表现，当此部分异常者需要与其他精子或卵子形成受精卵时，由于正常染色体的错位，间接性导致错位后受精卵的分布不均，进而引起受精卵染色体数目的增加或丢失，出现不良孕产的可能。因此，异常染色体检出率最高的多集中于无特殊临床表现的优生检查组中，对于此类人群，应对其异常的核型进行深入分析，叮嘱其务必加强孕期的基因监测工作，提高生育质量、以达到优生优育的目的。此外，儿童发育异常或畸形组的检出率较高，证明染色体异常在临床上会具备一定的特征，是引起发育异常及畸形的主要原因，该部分患儿多表现为染色体的数目异常，则会直接导致遗传物质的丢失或不必要的增多，引起发育异常、智力下降或其

他畸形可能，对患儿及家庭危害巨大，由于染色体疾病在临床上并无治疗对策，目前能采取的措施，应进一步降低该类患儿的出生，本研究与朱蕊等^[9]、周玉春等^[10]的研究结果基本一致。有研究发现，除遗传学因素外、高龄、不良理化环境、病毒等因素，亦有可能间接导致染色体的异常。

综上所述，针对存在染色体核型异常高危因素的人群，应当对其后续的生育情况、加强孕期的基因检查监测工作，尽量降低畸形儿及基因缺陷儿的出生率，从而达到提高生育质量、达到优生优育的目的。

[参考文献]

(1) 柯买春. 九江地区 835 例遗传咨询患者外周染色体核型分析 (J). 实验与检验医学, 2019, 37(1), 58-59.

(2) 周静, 惠伟戎, 许争峰. 南京地区 4335 例遗传咨询者外周血染色体核型分型 (J). 中国优生与遗传杂志, 2012, 20(9): 28-30.

(3) 唐芳, 陶晓海, 卢航, 等. 染色体异常、染色体多态性与生殖异常的相关性分析 (J). 海南医学, 2015, 26(16): 2379-2381.

(4) 常家祯, 戚庆炜, 周希亚, 等. 孕妇 X 染色体异常对其外周血游离 DNA 产前筛查的影响 (J). 中华妇产科杂志, 2020, 55(2): 100-105.

(5) 薛淑雅, 李少英, 刘维强, 等. 颈部透明层增厚与染色体异常的相关分析 (J). 实用妇产科杂志, 2019, 35(5): 382-385.

(6) 柳宛璐, 石鑫玮, 刘海意, 等. 3 例家族性 Alport 综合征遗传咨询和产前诊断的临床病例分析 (J). 现代妇产科进展, 2019, 28(3): 21-24.

(7) 江雨, 陈小露, 陈佳燕, 等. 两个 18 号染色体臂间倒位家系的产前诊断与遗传咨询 (J). 中华围产医学杂志, 2019, 22(2): 127-133.

(8) 王晓华, 白瑞芳, 周燕, 等. 使用基于联合探针锚定聚合技术的高通量测序平台的低覆盖度全基因组测序检测自然流产组织中染色体异常的分析 (J). 中华妇产科杂志, 2019, 54(12): 808-814.

(9) 朱蕊, 曾爱群, 杜晶春. 780 例遗传咨询者外周血染色体核型分析 (J). 海南医学, 2016, 27(14): 2249-2251.

(10) 周玉春, 王华, 黄定梅, 等. 1034 例羊水细胞染色体核型分析 (J). 中华围产医学杂志, 2006, 9(6): 421-423.

(文章编号) 1007-0893(2020)22-0018-03

DOI: 10.16458/j.cnki.1007-0893.2020.22.007

不同类型胃息肉临床病理特征及术后复发危险因素分析

傅文胜 卢燕平

(福建省汀州医院, 福建 长汀 366300)

[摘要] **目的:** 研究不同类型胃息肉临床病理特征并分析术后复发的危险因素。**方法:** 研究样本来源于 2018 年 1 月至 2020 年 1 月期间福建省汀州医院收治的 600 例胃息肉患者, 全部患者均行胃息肉检查诊断及内镜下治疗干预, 分析各项指标。**结果:** 胃息肉主要病理类型包括腺瘤性息肉、增生性息肉、炎性息肉、胃底腺息肉等, 大部分息肉病灶结构为半圆形或圆形隆起, 600 例患者内镜下采用不同术式治疗胃息肉后 105 例患者复发, 息肉超 1 cm、腺瘤性息肉、多发息肉、幽门螺杆菌感染、年龄 ≥ 45 岁均是术后复发的独立危险因素。**结论:** 通过对不同类型胃息肉病理特征分析可初步判断其性质, 内镜治疗胃息肉疗效显著, 息肉超 1 cm、腺瘤性息肉、多发息肉、幽门螺杆菌感染、年龄 ≥ 45 岁易复发, 需定期复查。

[关键词] 胃息肉; 病理特征; 术后复发; 危险因素

[中图分类号] R 573 [文献标识码] B

胃息肉是源自胃黏膜组织的隆起病变, 大部分患者在早期或无其他并发症时无明显症状, 部分患者表现为腹部隐痛不适, 腹胀, 也有少数患者会出现恶心呕吐等症状, 但由于该病无典型临床症状, 因此难以被察觉。临床上对其发病的诱因仍无统一定论, 目前所了解到该病的主要病因与幽门螺

杆菌感染、饮食、药物等相关, 且其好发于胃窦, 发生于胃体上部、胃底和贲门少数患者可见。胃息肉大部分为良性, 部分具有恶变可能性, 其恶变率与息肉病理类型相关, 相关资料研究显示, 腺瘤性息肉恶变率最高可达 45%, 增生腺息肉及胃底性息肉恶变可能性较低^[1]。本研究旨在探讨胃息

[收稿日期] 2020-09-23

[作者简介] 傅文胜, 男, 副主任医师, 主要研究方向是各器官系统临床病理诊断。