

〔文章编号〕 1007-0893(2021)13-0102-03

DOI: 10.16458/j.cnki.1007-0893.2021.13.048

河源地区复发性流产患者染色体分型分析

林思华 徐迎春 何悦枝 黄才英

(河源市妇幼保健院, 广东 河源 517000)

〔摘要〕 **目的:** 对河源地区复发性流产患者染色体分型进行分析。**方法:** 选取2018年1月至2021年3月期间, 在河源市妇幼保健院接受治疗的复发性流产患者161例为研究对象。采集所有患者外周血淋巴细胞进行培养, 进行染色体核型分析。**结果:** 本研究纳入复发性流产患者161例, 其中20例患者存在核型异常表现, 占比12.42%, 其中多态核型占比8.69%、相互易位核型占比2.48%、罗氏易位核型占比1.25%。**结论:** 患者染色体核型异常是导致复发性流产的主要原因之一, 其中多态性核型异常改变占有重要的比例, 为此, 临床在对复发性流产患者进行诊治的过程中, 应对患者染色体核型表现给予足够的重视。

〔关键词〕 复发性流产; 染色体; 核型分析

〔中图分类号〕 R 714.21 〔文献标识码〕 B

复发性流产, 我国既往定义是与同一配偶发生3次或3次以上在妊娠28周之前的胎儿丢失, 2020年自然流产诊治专家共识建议将连续发生自然流产 ≥ 2 次, 在妊娠28周之前的胎儿丢失定义为复发性流产, 包括连续发生的生化妊娠^[1]。有调查显示: 我国约有11%左右的人群有自然流产病史, 其中约80%以上的患者在孕12周之间发生流产, 对流产患者病因进行诊断发现, 染色体核型异常是导致患者复发性流产的主要原因^[2]。染色体异常改变主要体现在结构、数目的改变, 前者主要以易位、重复或缺失表现为主, 后者则主要以增加和减少表现为主。若夫妻双方中一方出现染色体异常, 则可能诱发复发性流产。近年来, 染色体异常与复发性流产之间的关联得到了广泛的重视, 基于此, 本研究开展分组对照研究, 分析了河源地区复发性流产患者染色体表现, 现报道如下。

1 资料与方法

1.1 一般资料

选取2018年1月至2021年3月期间, 在本院接受治疗的复发性流产患者161例为研究对象, 患者年龄21~42岁, 平均年龄(28.91 \pm 4.32)岁; 病史2~5年, 平均病史(3.51 \pm 0.24)年; 学历在初中以下者51例, 初高中者60例, 高中以上者50例。

1.2 纳入与排除标准

纳入标准: 孕12周内, 流产次数 ≥ 2 次患者; 知情同意本研究。排除标准: 临床资料不完整, 病史不清, 对本研究存在疑问, 不愿参与者; 合并认知、语言交流能力障碍或

其他神经系统疾病以及心理疾病患者; 合并严重脏器功能受损患者; 特殊血型患者。

1.3 方法

所有患者入组后, 采集外周血淋巴细胞进行培养, 并进行染色体核型分析。具体操作方法为: 抽取患者1~2 mL肝素抗凝外周血, 分别加30滴血于拜迪与和能淋巴细胞培养基中, 将其置于37 $^{\circ}$ C培养箱培养68~72 h, 然后收获前1 h加100 μ g \cdot mL⁻¹的秋水仙素2滴终止培养。经过低渗、固定收获细胞进行滴片、G显带, 然后显微镜下计数20个中期分裂相, 分析5个分散、显带较好的核型, 嵌合体加数至60~100个分裂相, 分析5个核型。如遇异常者必要时加做C显带与N显带进一步检测, 核型分析参照国际人类细胞遗传命名系统(international system for human cytogenetic nomenclature, ISCN)进行。

1.4 观察指标

对患者染色体核型分析结果进行统计和分析。

1.5 统计学方法

采用SPSS 26.0软件进行数据处理, 计量资料以 $\bar{x}\pm s$ 表示, 采用 t 检验, 计数资料用百分比表示, 采用 χ^2 检验, $P < 0.05$ 为差异具有统计学意义。

2 结果

2.1 患者染色体核型分析

本研究纳入复发性流产患者161例, 其中20例患者存在核型异常表现, 占比12.42%, 其中以多态核型占比最高, 详见表1。

〔收稿日期〕 2021-04-26

〔作者简介〕 林思华, 女, 主治医师, 主要从事妇产科诊疗工作。

表 1 染色体异常核型分析 (n = 161)

异常核型	异常人数 / 例	占比 / %
多态核型	14	8.70
相互易位核型	4	2.48
罗氏易位核型	2	1.24
合计	20	12.42

3 讨论

复发性流产，为临床常见的生殖功能异常性疾病，并且该病发病率具有逐年上升趋势。流行病学显示：人群中自然流产的发生率可达 15%~20%，其中复发性流产的发生率占流产总数的 2%~5%，该病不仅对生育年龄女性的心理健康产生严重影响，还可对患者家庭和和睦乃至社会的稳定产生不良影响^[3]。该病的病因较为复杂，可受内分泌、遗传、免疫、解剖等多种因素的影响，其发生机制较为复杂，目前临床尚无准确定论。随着对该疾病深入的临床研究发现，染色体异常在该病的发生因素中占有重要的比例，其中夫妻双方有一方存在染色体异常或胚胎染色体异常，均可导致复发性流产的发生。

夫妻染色体异常在复发性流产患者中所占的比例约为 2%~8%，其中又以染色体结构异常表现最为常见^[4]。染色体结构异常主要以易位表现为主，重复、缺失、倒位、罗伯逊易位等均有所发生。现阶段，针对夫妇染色体异常所导致的复发性流产相关风险已较为明确，妊娠前临床咨询体系已形成相对规范的标准。并且，随着生殖辅助相关技术的发展，存在染色体异常的夫妇，可通过遗传学检测法筛选健康胚胎进行移植，进而实现对流产的规避。胚胎染色体异常所导致的复发性流产所占比例约为 29%~50%，其主要表现为染色体数目的异常^[5]。染色体三体为导致复发性流产最为常见的胚胎染色体异常表现，可在胚胎 2、13、15、16、18、21、22 号染色体中表现，其中 16 号染色体三体具有高度致死的风险，临床针对其检出率较高^[6]。除三体外，多倍体和单体异常亦是胚胎染色体常见异常改变，多倍体异常改变常见核型有：69, XXY 以及 69, XYY 表现；单体异常改变常见核型有：45, X (特纳综合征)^[7]。Y 染色体异常主要与脱氧核糖核酸 (deoxyribonucleic acid, DNA) 重复过多所致，进而可引起胚胎发育异常导致流产；X 染色体异常主要表现为不对称失活以及 X 单体嵌合体的异常改变，具有较高的发生率，与复发性流产关系密切。

精子 DNA 是否完整与复发性流产同样存在密切的关联，有研究指出：精子 DNA 的缺损程度与复发性流产之间具有一定的正相关，精子 DNA 缺失、非整倍体、Y 染色体缺损等均可导致复发性流产的发生^[8]。精子染色体组装异常、氧化应激反应过度、异常细胞凋亡等均可导致精子 DNA 损伤超过其自身修复能力，进而可引起流产等不良事件。与生育能力正常男性相比，复发性流产夫妻中男性精子以非整倍体表现最为常见，可达到生育正常男性的 2.7 倍以上。有学者

认为，复发性流产与精子中 Y 染色体的缺损具有重要关联，而 Y 染色体缺损较多地发生在无精子因子基因的 q11.23 带^[9]。

本研究以本院收治的复发性流产患者 161 例为研究对象，对河源地区复发性流产患者染色体进行分析，结果显示：161 例研究对象中，共 20 例患者存在核型异常表现，占比 12.42%，其中多态核型占比 8.69%、相互易位核型占比 2.48%、罗氏易位核型占比 1.25%。提示：河源地区复发性流产与患者染色体核型异常之间具有密切的联系，并且多数患者以多态核型表现为主。染色体、基因的多态性在保护物种多样性中具有重要作用，其主要通过细胞在分裂过程中，相对稳定的姐妹染色单体进行分离以及结合或同源染色体进行配对而实现^[9]。本研究结果显示：染色体多态性较为常见，且以 9 号染色体为主，提示复发性流产的发生与染色体多态性表现之间具有密切关联。对多态性染色体进行详细分析，可发现：其会导致配子在减数分裂期间发生不稳定，受精稳定性将有所减低，进而可导致患者发生复发性流产。非同源染色体发生断裂、重组、连接，即可导致相互易位，该过程可导致基因丢失等现象的发生，进而在细胞减数分裂过程中，可导致大量不平衡配子的产生，进而可引起不孕不育或复发性流产。针对相互易位，女性携带者可导致胚胎染色体异常，男性则可对精子的生成过程产生影响。罗氏易位主要发生于着丝粒近端染色体 D、G 组之间，该携带者虽只存在 45 条染色体，但一般表型可不表现为异常，正常人群中发生率约在 1% 左右，该种变异携带者可导致三倍体或单倍体胚胎的产生几率升高^[10]。男性携带者临床中主要表现为精子生成功能障碍，不育等症状；女性携带者则表现为流产或不良妊娠结局等症状。

综上所述，复发性流产与患者染色体表现之间具有密切的关联，临床应给予足够的重视，采用科学有效的方式对患者进行干预，以减低患者流产的发生。

〔参考文献〕

- (1) 郭丽娜, 廖英, 刘盼, 等. 早期自然流产绒毛染色体检查与相关遗传咨询的关系 (J). 国际生殖健康 / 计划生育杂志, 2020, 39(2): 109-112.
- (2) 包文晶, 王书琴, 陈秀娟. 复发性流产遗传学病因学研究进展 (J). 生殖医学杂志, 2021, 30(3): 405-409.
- (3) 杜涛, 刘玉昆. 遗传因素与复发性流产 (J). 中国医刊, 2020, 55(3): 238-241.
- (4) 侯帅, 张昊晴, 李彩云, 等. 高通量测序技术检测复发性流产患者染色体微粒缺失的价值及影响因素观察 (J). 现代科学仪器, 2020, 37(3): 101-105.
- (5) 何文凤, 姜艳华, 黄红丽, 等. 单核苷酸多态性微阵列芯片技术在稽留流产伴复发性流产诊断中的应用 (J). 实用预防医学, 2020, 27(8): 1001-1004.
- (6) 王东霞, 武艳琪, 刘俊杰. 早期复发性流产患者病因及流产胚胎染色体异常分析 (J). 中国计划生育学杂志, 2020,

- 28(3): 404-407.
- (7) 邵雨菡, 颜军昊. 染色体异常与自然流产 (J). 中国实用妇科与产科杂志, 2020, 36(11): 1045-1050.
- (8) 叶小燕, 阮月芳, 陶素萍, 等. 反复流产胚胎染色体核型分析 (J). 中国计划生育学杂志, 2020, 28(11): 1844-1847.
- (9) 李建波, 李博, 王玲, 等. Y染色体AZFc区 gr/gr 以及 b2/b3 缺失与复发性流产的相关性研究 (J). 中华男科学杂志, 2020, 26(9): 811-814.
- (10) 龙则平, 邓波, 陈玉礼. 孕早期稽留流产绒毛染色体异常结果分析 (J). 中国优生与遗传杂志, 2020, 28(8): 952-953, 994.

〔文章编号〕 1007-0893(2021)13-0104-02

DOI: 10.16458/j.cnki.1007-0893.2021.13.049

磁共振成像与计算机断层扫描在眼眶神经鞘瘤诊断中的价值

李韶林¹ 王晓静²

(1. 平顶山市舞钢公司总医院, 河南 平顶山 462599; 2. 舞钢市人民医院, 河南 平顶山 462599)

〔摘要〕 **目的:** 探讨计算机断层扫描 (CT) 和磁共振成像 (MRI) 在眼眶神经鞘瘤诊断中的价值。 **方法:** 回顾性分析 2016 年 3 月至 2017 年 3 月期间于平顶山市舞钢公司总医院经过手术后组织病理学诊断确诊的眼眶神经鞘瘤患者 30 例, 分析其 CT 和 MRI 的影像学表现特征。 **结果:** 在对神经鞘瘤的临床诊断中, MRI 诊断符合率为 100.00% (30/30), CT 为 93.33% (28/30), 组间比较, 差异无统计学意义 ($P > 0.05$); 定性诊断上, MRI 平扫诊断符合率为 83.33% (25/30), MRI 增强为 100.00% (30/30), CT 平扫为 33.33% (10/30), CT 增强为 60.00% (18/30), MRI 平扫和 CT 平扫比较, 差异具有统计学意义 ($P < 0.05$); MRI 增强和 CT 增强比较, 差异具有统计学意义 ($P < 0.05$)。 **结论:** 在对神经鞘瘤的临床诊断中, MRI 的诊断效果优于 CT, MRI 平扫和 MRI 增强是诊断眼眶神经鞘瘤的有效方法。

〔关键词〕 眼眶神经鞘瘤; 磁共振成像; 计算机断层扫描

〔中图分类号〕 R 445 〔文献标识码〕 B

眼眶神经鞘瘤在临床上属于一种常见疾病, 多为良性疾病, 占据所有眼眶肿瘤的 6.4% 以内, 可在各个年龄阶段发生, 主要临床表现在于慢性进行性眼球突出, 同时会伴随着头痛、眼球移位以及视力下降等症状^[1]。该疾病主要起源于神经鞘膜, 比较常见于感觉神经干及其小分支中, 肿瘤边界比较清晰, 同时存在完整的包膜, 生长速度相对来说比较缓慢^[2]。就目前临床分析可知, 该疾病的发生原因不明确, 对于该疾病的诊断方式通常为超声诊断、计算机断层扫描 (computer tomography, CT) 诊断以及磁共振成像 (magnetic resonance imaging, MRI) 诊断等, 均能帮助患者确诊^[3]。本研究通过对经过手术和病理组织学检查确诊的 30 例眼眶神经鞘瘤患者的 CT 和 MRI 表现进行分析, 探讨了 CT 和 MRI 应用于眼眶神经鞘瘤的诊断价值, 详情如下。

1 资料与方法

1.1 一般资料

选取平顶山市舞钢公司总医院 2016 年 3 月至 2017 年 3 月期间, 经过手术后组织病理学诊断确诊的眼眶神经鞘瘤患者 30 例。所有患者均属于单眼发病, 其中右眼 17 例, 左眼 13 例, 男性 16 例, 女性 14 例, 年龄 26~60 岁, 其中 12 例在肌椎内, 18 例在肌椎外。30 例患者中, CT 检查均显示眼眶神经鞘瘤均为眶内生长, 没有颅内蔓延反应。

1.2 方法

回顾性分析患者的 CT 和 MRI 影像学表现特征。定性诊断以病理学诊断结果为依据, 定位诊断以手术中定位结果为依据, 分析两种影像学诊断方法的诊断符合率。CT 检查设备应用东软医疗 64 层螺旋 CT, 采用常规横断面与冠状面扫描, 矩阵 512×512, 相关参数设置为: 层厚 3 mm, 层间距

〔收稿日期〕 2021-03-26

〔作者简介〕 李韶林, 男, 主治医师, 主要从事医学影像科工作。