

一个不来月经的“女性”原来是“男儿身”;妻子常流产原因却在丈夫身上;骨髓移植后的男子一查却成了“女性”……沧州中西医结合医院医生王雪涛为您揭开——

## 藏在染色体里的秘密

本报记者 吴艳 本报通讯员 汤浩 摄影报道

在沧州中西医结合医院实验诊断科,应家长要求,王雪涛医生正在仔细查看一个出生仅6天的孩子的染色体标本。孩子家长想知道刚出生的宝宝有没有遗传家族的染色体异常疾病。

通过显微镜观察,染色体像小毛毛虫一般。王雪涛正是通过观察这个“小虫子”发现人体中的秘密。

### 不见患者的医生

37岁的王雪涛从事染色体检测工作已经11年了。她说:“在医院工作,我们不会直接接触患者,主要是和标本打交道。每天对着电脑和显微镜数‘虫子’,为染色体配对,貌似很枯燥的工作,其责任和意义却非常重大。每一个标本对应的是一个生命。标本检查的结果会影响一个人甚至一个家庭的幸福。”

11年来,王雪涛为一万余名患者进行了染色体检查,发现异常核型300余例,筛查出新生儿异常病例60余例。

对于正常人来说,每个人都有23对染色体(46条染色体),包括22对常染色体和1对性染色体。其中正常女性染色体核型为46,XX,正常男性染色体核型为46,XY。

在细胞核内,基因排列在染色体上,如果染色体的数量和结构发生改变,就标志着基因的缺失、增加以及基因位置的变化。这些改变将会导致人体相应结构和功能的改变,产生一系列的染色体疾病,如唐氏综合征、特纳综合征、克氏综合征等,另外染色体异常核型的携带者还会出现不孕不育、原发性闭经、胚胎停育、生化妊娠、复发流产、胎死宫内、胎儿畸形、无精症、弱精症等临床表现。

据王雪涛介绍,目前申请做染色体检查的主要有两类人群,一类是婴幼儿尤其是早产儿的家长会主动或在医生的建议下申请检查,其中,大多数申请是由于婴儿生长发育异常,家长希望确定婴儿是否患有唐氏综合征等遗传性疾病。

另一类是生育困难的群体,如女性患者有原发性闭经、不孕不育及不良孕产史等,男性患者少弱精等,都会在医生的建议下申请进行检查,确定染色体是否正常。

“新生儿的染色体,一半来自于父方,一半来自于母方,父母染色体异常,会生成异常的精子或卵子,导致子代染色体的部分重复或部分缺失等异常,影响孩子的正常发育。”王雪涛说。

### “火眼金睛”

采访时,王雪涛把一个已经分析结束的标本放在了显微镜下,让笔者看看染色体的样子。笔者通过显微镜看到,染色体



王雪涛正在制作染色体标本

像一条条紫色的毛毛虫,有长有短,有的还相互缠绕在一起,分布毫无规律,更数不清到底有多少条。

在笔者看来,这些染色体除了长短不一,其他都差不多。但在医生眼中,46条染色体却形态多样,要将“长得一样的”染色体两两配对,以便观察。

“正常人都拥有46条23对染色体,它们在细胞里是杂乱无章,甚至交叉缠绕的。染色体阅片者需要对每条染色体进行识别和配对。阅片者择优计数至少20个核型,分析5个核型才能得出最后结果。”王雪涛解释道。

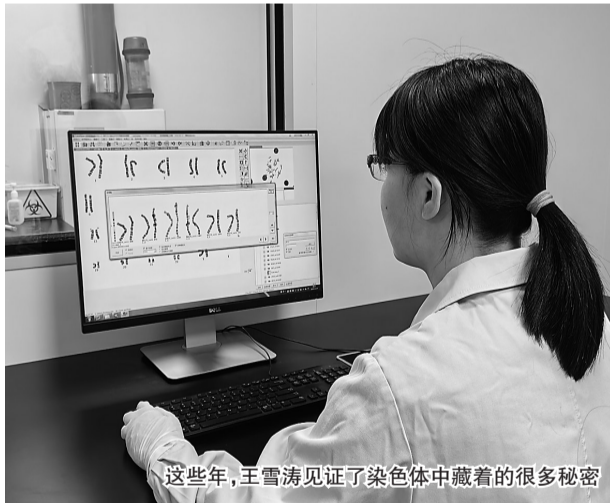
“医生采集了申请染色体检查患者的静脉血,交给我们进行培养。血液在培养箱里培养68小时—72小时后,才能收获细胞。把培养出来的细胞进行低渗、固定、调悬、滴片、烤片、消化、计数、配对、分析……因为步骤繁琐,病人往往7天—10天才可领取报告。”王雪涛说。

想要准确无误地确定染色体是否有问题,不仅要全面深入地认识和了解染色体,更需要一双“火眼金睛”。医生对每个患者的标本都需要深刻解读,才能看出其中异常,也才能从异常中发现染色体遗传病。

在多年的工作中,王雪涛见证了染色体中藏着的很多秘密。

### “女孩”竟然是“男儿身”

曾经有一名17岁的高中女生小A申请染色体检查。在检查过程中,王雪涛发现小A的标本中存在Y染色体。“患者不是女



这些年,王雪涛见证了染色体中藏着的很多秘密

孩吗?”王雪涛很疑惑,“操作步骤准确无误,核型分析确定为46,XY,从生物学上说,‘她’就是一名男性!”

可是,10多年来,小A一直都以女孩子的模样生活着。

14岁时,小A发现自己没有像周围的女孩子一样来例假。家人当时也没有重视,以为等两三年就会好,可是一直等到17岁,小A还是没来例假。家人这下急了,带小A去医院检查,发现小A没有子宫、卵巢及输卵管,左右腹股沟处各有一核桃大小的块状物,疑为睾丸。

经过染色体检查,小A身体上的反常症状终于找到了原因。临床上,王雪涛还碰到过“男子”因为不育症就诊,检查却发现体内没有Y染色体的病例。

虽然有的患者通过手术可以恢复“真身”,但性别角色的转换与舆论的压力却是患者难以逾越的关卡。

据王雪涛介绍,“两性畸形”的最佳治疗时间是3岁前,此时患者对性别的认知模糊,“心理性别”尚未定型,也没有错过发育期,及时手术可以获得最佳的治疗效果。

### 妻子常流产,根源在丈夫

周先生的前妻刘女士曾经怀孕4次,可都在孕前期不明原因地发生流产。刘女士多方求治,一直没有找到病因。

后来,周先生与刘女士感情破裂离婚。刘女士再婚后,很快就生下了一个健康的宝宝。周先生的再婚妻子却发生两次流产。

在此之前,周先生一直以为妻子流产,是妻子自身体质的原因。此时,周先生才惊觉:难道是自己的身体有问题,才导致两任

妻子先后流产。

向医生讲清楚自己的疑问后,医生建议周先生查一下染色体。经过检查,王雪涛为周先生找到了妻子流产的原因。

原来,周先生是染色体平衡易位携带者。

染色体平衡易位是指两条染色体发生断裂后相互交换,仅有位置的变化,没有可见的染色体片断的增减。这种易位造成了染色体遗传物质的“内部搬家”。

就一个细胞而言,染色体的总数未变,所含基因也未增减,所以平衡易位携带者通常自身生长发育没有什么问题,但生育下一代时就会造成胎儿畸形或自然流产。

王雪涛说:“在工作中,染色体平衡易位的检出率很高。染色体平衡易位是染色体异常的一种,也是有生育机会的。自然成功怀孕的几率大概是1/18,生育同样染色体平衡易位的孩子几率约1/18,因染色体部分重复、部分缺失导致流产或胎儿发育异常的几率占16/18。因此,有的夫妻在生育一孩时很顺利,到想生二孩时却难上加难。很多夫妻为了生宝宝走了不少弯路,到处寻找偏方治疗,最终在染色体检查时才找到病因。”

### 基因由“男”变“女”

在日常工作中,王雪涛也常遇到新问题。

去年,一位男性申请检查染色体。王雪涛在患者的细胞样本中只找到了X染色体,难道又是一名“两性畸形”患者?

经过向门诊医生询问,王雪涛了解到,这名男性患者生殖器官正常,且育有一女。

这是为什么呢?

王雪涛从医这么久从来没有遇到过这样的病例。于是,她再次查阅“宝典”——一本厚厚的染色体疾病书籍。

在那里,她找到了出现这种原因的依据:染色体异常之——嵌合体。这位患者可能是由于输血或骨髓移植等原因获得了女性的基因。

为了求证自己的推测,王雪涛找到患者询问。原来,患者曾患急性白血病,与姐姐配型成功后,进行了骨髓移植。在他的身体里,流淌的是他姐姐的血液,而他的造血干细胞基因类型也就是染色体,也由“他”的“XY”变成“她”的“XX”。

当王雪涛将这一发现告诉患者之后,患者也很惊讶,随机也发出了疑问:基因由“男”变“女”,这样一来,会不会对性格及自身的遗传基因造成改变?他的下一代,会不会因为这样的移植而发生改变呢?

王雪涛告诉他,虽然染色体发生了改变,但是性别和性格都是通过父母的性原细胞内的遗传物质而确定的,他的后代还是将继承他的性原细胞内的遗传物质,不会受到影响。