

海南地区 858 例生长发育异常儿童的染色体核型分析

徐春丽, 吕杨, 曾慧, 陈昭明

海南金域医学检验中心有限公司 海南海口

【摘要】目的 了解海南地区生长发育异常儿童的染色体核型分布, 结合不同的临床表现, 探讨染色体核型对儿童生长发育的影响。**方法** 选取送检海南金域医学检验中心有限公司 2020 年 1 月至 2023 年 12 月的 0-16 岁生长发育异常患儿为研究对象, 对其外周血标本 G 显带进行核型分析。**结果** 筛选出 858 例发育异常儿童, 染色体异常 126 例, 异常核型检出率为 14.69%。染色体多态性 100 例, 占异常核型的 79.37%。常染色体异常有 16 例, 占异常核型的 12.70%; 性染色体异常 8 例, 占异常核型的 6.35%; 性染色体与常染色体同时异常 2 例, 占异常核型 1.59%。**结论** 海南地区发育异常的儿童染色体异常核型以染色体多态性为主, 临床表型中以性发育异常、身材矮小和发育迟缓为主, 可见发育异常对儿童的生长具有重要的影响, 应及时关注儿童的生长状态并进行就诊。

【关键词】 生长发育异常; 儿童; 核型分析; 检出率

【基金项目】 2023 年度海口市科技计划重点研发项目: 人工智能图像识别技术在白血病染色体形态检查中的应用研究 (2023-009)

【收稿日期】 2026 年 1 月 10 日

【出刊日期】 2026 年 2 月 9 日

【DOI】 10.12208/j.ijcr.20260099

Karyotype analysis of 858 children with abnormal growth and development in Hainan area

Chunli Xu, Yang Lv, Hui Zeng, Zhaoming Chen

Hainan Jinyu Medical Inspection Center Co., Ltd., Haikou, Hainan

【Abstract】 Objective To understand the chromosome karyotype distribution of children with abnormal growth and development in Hainan, and to explore the influence of chromosome karyotype on children's growth and development in combination with different clinical manifestations. **Methods** The children aged 0-16 with abnormal growth and development from January 2020 to December 2023 in Hainan Jinyu Medical Inspection Center Co., Ltd. were taken as the research object, and the G banding of their peripheral blood samples was analyzed. **Results** 858 children with developmental abnormalities were screened out, including 126 cases with chromosomal abnormalities, and the detection rate of abnormal karyotype was 14.69%. There were 100 cases of chromosome polymorphism, accounting for 79.37% of abnormal karyotype. There were 16 cases of autosomal abnormality, accounting for 12.70% of the abnormal karyotype; There were 8 cases of sex chromosome abnormality, accounting for 6.35% of abnormal karyotype; The sex chromosome and autosome were abnormal at the same time in 2 cases, accounting for 1.59% of the abnormal karyotype. **Conclusion** Chromosome polymorphism is the main karyotype of children with dysplasia in Hainan, and sexual dysplasia, short stature and stunting are the main clinical phenotypes. It can be seen that dysplasia has an important impact on children's growth, so we should pay attention to children's growth status and see a doctor in time.

【Keywords】 Abnormal growth and development; Children; Karyotype analysis; Detection rate

儿童生长发育异常是指儿童在特定年龄阶段未出现预期行为反应或发育进程显著滞后, 是儿科临床的常见问题, 主要表现为身材矮小、发育迟缓、智力障碍及性发育异常等。研究表明, 遗传因素在原发性智力障碍、出生缺陷及先天畸形的发生中具有重要作用^[1]。其

第一作者简介: 徐春丽 (1989-) 女, 海南人, 医学检验技术中级, 学士。

中, 染色体异常是导致儿童发育异常的重要遗传因素之一, 可能对患儿的生长发育、生活质量及社会功能造成长期影响, 同时也给家庭和社会带来沉重负担。由于染色体疾病类型复杂、临床表现异质性高, 且异常核型种类繁多, 临床诊断常面临较大挑战。

目前国内多个省份已开展儿童染色体与临床症状关联性研究,但海南地区相关数据仍较为缺乏。本研究基于 2020 年 1 月至 2023 年 12 月海南金域医学检验中心接收的 0-16 岁发育异常儿童外周血样本,通过核型分析结合临床表型,旨在揭示海南地区发育异常儿童的染色体异常特征及其与临床症状的关联模式,为本地精准诊疗提供依据。

1 研究对象与方法

1.1 研究对象

本次研究数据来源于送检海南金域医学检验中心有限公司 0-16 岁发育异常儿童的外周血标本,选取时间 2020 年 1 月 1 日至 2023 年 12 月 31 日。检查原因包括生长发育延迟、智力降低、性发育异常、肥胖、支气管炎、新生儿肺炎、身材矮小、原发性闭经等。

1.2 染色体核型制备方法

外周血液中的淋巴细胞在含植物血凝素的培养液中培养,经过 68~72h 即开始分化,加入秋水仙素后便使得细胞在分裂中期停止分裂,用氯化钾溶液低渗,固定,滴片制成玻片,经胰酶消化,吉姆萨染色,再用显微镜进行染色体计数。G 显带,镜下计数 20 个分裂相,核型分析 5 个,对于异常核型加倍分析并计数。结果参照《ISCN2016 中文版》标准进行命名。

2 结果

2.1 染色体多态性核型与临床表现的分析

染色体多态性 100 例,占异常染色体的 79.37% (100/126)。本次研究 $qh+$ (长臂异染色质区长度增加) 是最常见的染色体多态性,占染色体多态性的 49.00% (49/100),其次是 $pstk+$ (短臂随体柄长度增加),占染色体多态性的 30.00% (30/100),然后是 $inv(9)$ (9 号染色体发生倒位),占染色体多态性的 16.00% (16/100);同时具有 $qh+$ 和 $pstk+$ 核型 4 例,同时具有 $inv(9)$ 和 $pstk+1$ 例。

2.2 异常染色体核型与临床表型分析

126 例异常核型中,常染色体异常 16 例,其中数目异常 14 例,结构异常 2 例,常染色体数量异常最常见的临床表型是 21-三体综合征,主要表现为智力低下、先天性畸形等;性染色体异常 8 例,主要的临床表现为发育迟缓;性染色体与常染色体同时异常 2 例,临床表现为发育迟缓、智力低下。

3 讨论

染色体病是一种由染色体数目异常或结构异常所引起的常见遗传疾病,在活产婴儿中发病率为 0.5%~1.0%^[2]。黄鑫等人的山东省聊城市智力障碍和发

育迟缓患儿的染色体异常检出率达 20.26%^[3],在李静等人笔下发现 671 例生长发育异常儿童的染色体异常检出率为 21.01%^[4],而本研究 858 例生长发育异常患儿的染色体异常检出率为 14.69%。这可能与研究数据的标准(选定的时间范围、研究对象的评估标准)等存在一定的差异,也可能与近几年海南省各地区广泛开展无创产前筛查以及唐氏筛查等优生工作相关,以相对减少了染色体异常患儿的出生。在 858 例发育异常儿童中,就诊患儿的年龄主要分布在 3-6、6-10 岁以及 10 岁以上,本研究发现的主要临床表现为矮小症、性发育异常、发育迟缓,在染色体异常核型中的检出率分别为 30.16%、31.75%、10.32%,可见以上三个临床表现染色体检出率较高,对确诊儿童染色体疾病和尽早接受治疗有重大意义。

染色体多态性是指不同种类的染色体在不同的情况下发生的细微变化,其特征是不同的染色体结构和条纹的强弱^[5]。先前的研究表明,在一个不具有转录活性的高重复性的基因中,染色体的多态性经常出现,但无意义常被忽视,在普通人群中发生率约为 3.96%^[6]。一些科学家认为,异质区域的染色体变化会导致胚胎发育异常,产生多种染色体形式,包括流产、不孕、死胎、胎儿畸形等^[2]。本文染色体多态性核型有 100 例,占生长发育异常患儿的 11.67%,占异常核型 79.39%,与玛依拉·阿不都热依木研究的染色体多态性异常检出率 11.4%相近^[7]。染色体多态性中长臂异染色质区长度改变(1、9、16、Y 染色体)49 例,短臂随体柄长度改变 6 例,同时有两种及以上多态性改变的有 5 例,临床表现以矮小症和发育迟缓为主^[8]。

本文中有 16 例常染色体异常,常染色体数目异常有 14 例,占异常核型的 12.7%,本研究中临床表现主要是智力低下、新生儿肺炎。

此外,在我们的研究中还发现 4 例性染色体嵌合体核型,核型为 45,X[34]/46,X,+mar[26]、45,X[45]/46,X,+mar[15]、46,X,+mar[39]/45,X[21]、46,X,i(X)(q10)[57]/45,X[3]的异常核型。患者分别为:3 岁、4 岁、11 岁和 5 岁的女儿童,临床表现为矮小症。由于嵌合型具有两个细胞系,其临床表型取决于异常细胞所占的比例,此例患儿正常细胞系占比高,故其临床表现较单纯型患儿轻。 mar 是一种比正常染色体更多的不定冗余染色体,也称为标记染色体。

Klinefelter 综合征也称先天性睾丸发育不全或原发性小睾丸症,本病例临床表现为生长发育迟缓。Klinefelter 综合征是由生殖细胞减数分裂时染色体的

不分离导致的, 约 50%病例是父方生殖细胞第一次减数分裂不分离导致的, 30%是母方生殖细胞第一次减数分裂不分离导致的, 其发生率与母亲的生育年龄呈正相关, 其余为母方生殖细胞第二次减数分裂不分离或者受精卵的有丝分裂不分离所致。以身材高、睾丸小、第二性征发育不良、不育为特征, 新生儿期睾丸大小正常, 但至青春期时睾丸小而硬。

本综上所述, 染色体异常是男女生殖异常、智力低下、先天畸形、儿童身材矮小的重要病因之一, 染色体的改变所引起的疾病, 其治疗一般比较困难, 目前染色体异常在临床上仍然没有有效的治疗方式, 以早发现、早干预方式为主导。

参考文献

- [1] 程双喜, 陈蕾, 娄季武, 等. 62 例发育异常儿童染色体芯片检测结果分析[J]. 中国当代医药, 2019, 26(10): 4-7.
- [2] 闫坤丽. Turner 综合征儿童染色体核型分布特点及血脂水平分析[D]. 杭州:浙江大学, 2015.
- [3] 黄鑫, 孙艳利, 钟倩倩, 等. 智力障碍和发育迟缓患儿染色体核型分析[J]. 中国研究型医院, 2021, 8(6): 66-69.

- [4] 李静, 黄岩杰, 杨晓青, 等. 出生缺陷和(或)发育迟缓儿童的染色体核型分析[J]. 新乡医学院学报, 2020, 37(2): 152-155.
- [5] 尚秋杰, 王亚男. 染色体多态性与生殖异常的关系探讨[J]. 中国优生与遗传杂志, 2018, 26(1): 45-46, 122.
- [6] 陈允国, 宫剑, 邢超, 等. 1877 例遗传咨询者细胞遗传学及临床表型分析[J]. 中国优生与遗传杂志, 2018, 26(12): 48-50.
- [7] 玛依拉·阿不都热依木. 新疆地区某三甲医院 2720 例儿童染色体核型分析[D]. 乌鲁木齐: 新疆医科大学, 2021.
- [8] 郝润英, 周淑杰, 郭红霞. 594 例儿童生长发育异常与染色体核型关系探讨[J]. 中国优生与遗传杂志, 2020, 28(8): 965-967, 994.

版权声明: ©2026 作者与开放获取期刊研究中心 (OAJRC) 所有。本文章按照知识共享署名许可条款发表。

<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>



OPEN ACCESS