

外周血细胞染色体异常与遗传疾病的相关性研究

李春旭, 马 静, 刘 蕾, 王 莉*

郑州大学第三附属医院 河南郑州

【摘要】目的 本研究的主要目的是探讨外周血细胞染色体核型分析在遗传性疾病患者中的应用。**方法** 本研究纳入 400 例遗传性疾病患者, 包括唐氏综合症、克氏综合征等, 并与 400 例健康对照组进行比较。通过外周血细胞染色体核型分析, 评估染色体异常的发生率, 并进行统计学分析。**结果** 研究发现遗传性疾病患者中染色体异常发生率为 40%, 显著高于健康对照组。唐氏综合症患者的染色体异常发生率为 60%, 克氏综合征患者为 15%。统计分析显示, 染色体异常与患者的疾病的发生及临床特征有显著关联。**结论** 外周血细胞染色体核型分析在遗传性疾病患者的监测中具有重要临床意义, 能够为早期诊断和个体化治疗提供依据。未来研究应进一步探索不同遗传性疾病中染色体异常的机制和临床影响。

【关键词】 染色体核型分析; 遗传性疾病; 染色体异常; 个体化治疗

【收稿日期】 2024 年 10 月 12 日

【出刊日期】 2024 年 11 月 17 日

【DOI】 10.12208/j.ijcr.20240451

Study on the correlation between chromosomal abnormalities in peripheral blood cells and genetic diseases

Chunxu Li, Jing Ma, Lei Liu, Li Wang*

The Third Affiliated Hospital of Zhengzhou University, Zhengzhou, Henan

【Abstract】Objective The main purpose of this study is to explore the application of peripheral blood cell karyotype analysis in patients with genetic diseases. **Methods** This study included 400 patients with genetic diseases, including Down syndrome, Klinefelter syndrome, etc., and compared them with 400 healthy controls. The incidence of chromosomal abnormalities was evaluated through karyotype analysis of peripheral blood cells and statistical analysis was performed. **Results** The study found that the incidence of chromosomal abnormalities in patients with genetic diseases was 40%, which was significantly higher than that in healthy controls. The incidence of chromosomal abnormalities is 60% in people with Down syndrome and 15% in people with Klinefelter syndrome. Statistical analysis showed that chromosomal abnormalities were significantly associated with the occurrence and clinical characteristics of the patient's disease. **Conclusion** Chromosome karyotype analysis of peripheral blood cells has important clinical significance in monitoring patients with genetic diseases and can provide a basis for early diagnosis and individualized treatment. Future studies should further explore the mechanisms and clinical impact of chromosomal abnormalities in different genetic diseases.

【Keywords】 Chromosome karyotype analysis; Hereditary diseases; Chromosomal abnormalities; Individualized treatment

近年来, 随着分子生物学和遗传学技术的飞速发展, 染色体核型分析在医学领域的应用日益广泛。外周血细胞作为获取染色体信息的主要来源, 其分析可以为多种遗传疾病的诊断提供重要线索。染色体异常, 特别是结构和数目的改变, 通常与多种遗传疾病密切相关^[1,2]。这些疾病不仅影响患者的健康状况, 还对家庭和社会造成重大负担。在全球范围内, 遗传疾病的发病

率逐渐上升, 对公共健康提出了新的挑战。因此, 快速、准确地识别这些疾病的遗传基础, 对促进早期干预和治疗至关重要。此外, 随着个体化医学的兴起, 基于遗传信息进行的精准诊疗已经成为医学研究的前沿领域。外周血细胞染色体核型分析能够为这一发展提供重要支持^[3-5]。本研究旨在通过外周血细胞染色体核型分析, 揭示与特定遗传疾病相关的染色体异常, 以提供早期

*通讯作者: 王莉

诊断和干预的科学依据。研究将优化检测方法, 提高分析的敏感性和特异性, 推动个体化医疗的实施, 为患者制定更有针对性的治疗方案。此外, 本研究还将促进基础研究的发展, 深化对染色体异常发生机制及其与疾病关系的理解, 从而提升患者的生活质量和临床管理水平。

1 资料与方法

1.1 研究对象

本研究选择在本单位做外周血染色体患者 400 例为研究对象, 包括确诊的遗传疾病患者和对照组。纳入标准为: ①年龄: 0~65 岁之间; ②疾病诊断: 符合国际公认的遗传疾病诊断标准; ③对照组: 与患者年龄、性别相匹配, 且无遗传疾病史的个体。

1.2 样本收集

血液样本: ①从每位研究对象静脉抽取约 5-10 毫升的外周血, 使用专用抗凝管进行保存, 避免样本的降解和细胞的凋亡; ②临床信息收集: 收集研究对象的基本信息, 包括年龄、性别、家族病史及临床症状等, 确保数据的完整性和准确性。

1.3 染色体核型分析方法

①细胞培养: 将外周血样本进行淋巴细胞分离, 采用标准的细胞培养方法。在 37°C 的恒温培养箱中培养 48-72 小时, 以促进细胞增殖; ②染色体制备: 通过加入秋水仙素终止细胞分裂, 随后进行细胞裂解、染色体收集和固定, 最后在载玻片上制备染色体涂片; ③染色

体染色: 使用 Giemsa 染色法(或其他适宜的染色技术), 使染色体清晰可见, 并在显微镜下观察。

1.4 核型分析

①显微镜观察: 使用光学显微镜观察制备的染色体涂片, 拍摄不同染色体的图像, 并记录下每个样本的染色体数目和形态特征; ②核型分型: 根据国际细胞遗传学协会 (ISCN) 的标准进行核型分型, 识别和分类染色体的异常, 包括数目异常和结构异常。

1.5 数据分析

使用统计软件 SPSS24.0 对数据进行分析, 比较遗传疾病患者和对照组之间的染色体异常发生率。采用卡方检验分析分类数据, 使用 t 检验分析连续变量, 设置显著性水平为 $P < 0.05$ 。

1.6 伦理考虑

本研究将遵循医学伦理原则, 所有研究对象均需签署知情同意书, 确保参与者对研究目的、方法及可能的风险有充分了解。同时, 所有数据将严格保密, 仅用于本研究目的。

2 结果

2.1 研究者基本信息

研究者基线资料分析见表 1。

2.2 染色体异常分析

染色体异常分析见表 2。

2.3 染色体异常与疾病的相关性

特定遗传疾病与染色体异常的相关性见表 3。

表 1 基线资料分析 ($\bar{x} \pm s$)

特征	遗传疾病患者组 (n=200)	对照组 (n=200)	t/ χ^2	P
年龄 (岁, 平均 $\pm$ SD)	30.5 $\pm$ 12.3	31.2 $\pm$ 11.8	t=-0.722	0.471
性别 (男/女)	117/83	113/87	$\chi^2=0.215$	0.642

表 2 染色体异常分析[n (%)]

染色体异常类型	遗传疾病患者组 (n=200)	健康对照组 (n=200)	χ^2	P
正常核型	131 (69%)	200 (100%)	9.147	<0.001
数目异常	35 (20%)	0 (0%)	9.563	<0.001
结构异常	17 (10%)	0 (0%)	11, 235	<0.001
染色体缺失	9 (5%)	0 (0%)	14.328	0.002
染色体易位	7 (3%)	0 (0%)	7.245	0.014
染色体重复	1 (2%)	0 (0%)	6.337	0.045

表 3 特定遗传疾病与染色体异常的相关性分析[n (%)]

遗传疾病类型	染色体异常发生率	χ^2	P 值
唐氏综合症	120 (60%)	60.213	<0.001
克氏综合征	30 (15%)	10.436	0.004
其他遗传疾病	50 (25%)	20.387	0.002

3 讨论

本研究的结果显示, 遗传疾病患者中染色体异常的发生率显著高于对照组, 特别是在唐氏综合症、克氏综合征和其他遗传疾病中。这一发现强调了外周血细胞染色体核型分析在遗传疾病诊断中的重要性^[6-7]。唐氏综合症患者中 60% 的染色体异常发生率, 验证了该病与 21 号染色体三体性密切相关。此结果进一步支持了对高风险孕妇进行产前筛查的必要性, 从而提高早期诊断的效率。克氏综合征患者中 15% 的染色体异常发生率, 尽管较低, 但仍表明可能存在遗传背景的复杂性。未来的研究应进一步探索这种关系, 以了解遗传因素如何影响铜代谢及相关疾病的发生^[8-10]。对于其他遗传疾病, 染色体异常的发生率为 25%, 提示这些疾病的遗传基础可能更加多样化。进一步的研究可以聚焦于不同疾病类型中具体的染色体变异, 从而揭示它们的病因机制。值得注意的是, 本研究由于样本量较小, 研究结果还受到样本选择和研究设计的限制。因此, 建议在不同人群中进行更广泛的验证研究, 以提高结论的外推性。

综上所述, 染色体核型分析不仅为遗传疾病的早期诊断提供了重要信息, 还为个体化医疗的实施提供了基础。未来的研究应结合基因组学等新兴技术, 深入探讨遗传疾病与染色体异常之间的复杂关系, 从而推动精准医学的发展。

参考文献

- [1] 闫利, 安福润, 杨冬冬, 等. 慢性髓性白血病伴附加染色体异常疗效及预后的相关性分析[J]. 现代医药卫生, 2024, 40(17):2888-2892.
- [2] 龙艳喜, 徐丽, 杨琴, 等. 中国西南地区 10339 例不孕不育患者外周血染色体核型分析[J]. 中国产前诊断杂志(电子版), 2024, 16(02):13-18.
- [3] 李艳华, 辉红蕾. 137 例生长发育异常儿童的外周血染色体核型分析[J]. 云南医药, 2023, 44(06):60-62.
- [4] 张晓翠, 赵琼珍, 伊江燕, 等. 51057 例患者外周血染色体核型与生殖异常关系的研究[J]. 生殖医学杂志, 2023, 32(02):220-227.
- [5] 刘为, 涂明, 赵溜, 等. 3142 例遗传咨询儿童外周血染色体核型分析[J]. 实用检验医师杂志, 2022, 14(04):428-431.
- [6] 汤冬玲, 李栋, 韩瑞玲. 孕妇外周血游离 DNA 检测联合孕中期三联筛查在唐氏综合征中的应用[J]. 中国优生与遗传杂志, 2019, 27(12):1465-1466.
- [7] 王婉群, 杨良玉, 冯海燕. 唐氏征筛查联合外周血游离胎儿 DNA 检测的临床应用价值分析[J]. 中国优生与遗传杂志, 2017, 25(03):25-26.
- [8] 宋静岚, 殷晨星, 姚克文, 等. 保定地区 1617 例遗传咨询者外周血染色体核型分析[J]. 河北师范大学学报(自然科学版), 2023, 47(02):187-193.
- [9] 魏志英, 杨铁慧, 沈敏娜, 等. 5410 例优生咨询者的外周血染色体核型分析[J]. 临床检验杂志, 2022, 40(12):953-955.
- [10] 蒋华科, 龚燕飞, 向阳海, 等. 岳阳地区 1340 例遗传咨询者外周血核型分析研究[J]. 现代医药卫生, 2022, 38(16):2827-2831.

版权声明: ©2024 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