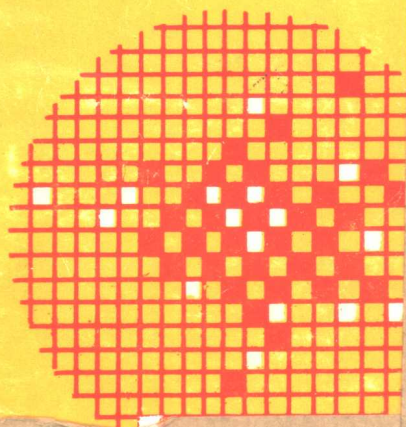


遗传咨询及围产期病例分析

杨式之 丘建春 主



遗传咨询及围产期病例分析

主 编	杨式之	丘建春	
编 者	杨式之	丘建春	黎培毅
	邱文玉	赵小文	周珍真
	王靖华		

四川科学技术出版社

一九八八年·成都

责任编辑：林思聪

封面设计：韩健勇

版面设计：杨路

遗传咨询及围产期病例分析

杨式之 丘建春 主编

出版：四川科学技术出版社

印刷：重庆九宫庙印刷厂

发行：新华书店重庆发行所

开本：787×1092毫米1/32

印张：4.25 插页：7

字数：88千

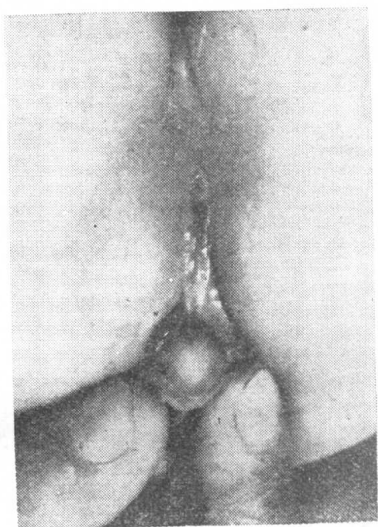
印数：1—5,100

版次：1987年12月第一版

印次：1987年12月第一次印刷



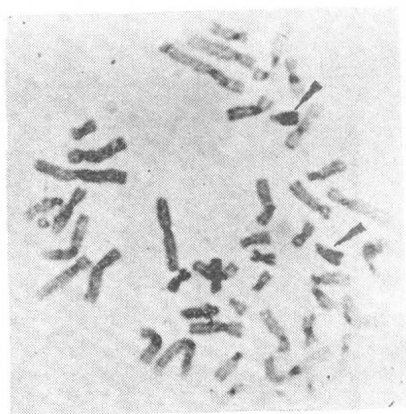
照片图 1 患婴全身照片



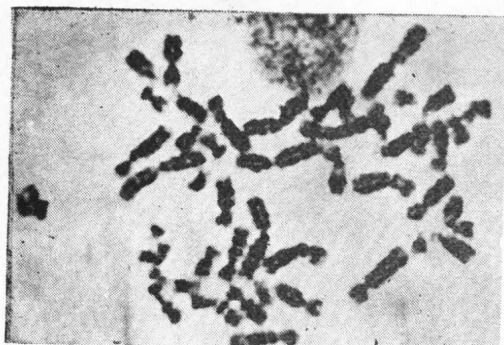
照片图 2 示阴茎及龟头，小阴唇不明显



照片图 3 外周血淋巴细胞C—显带核型

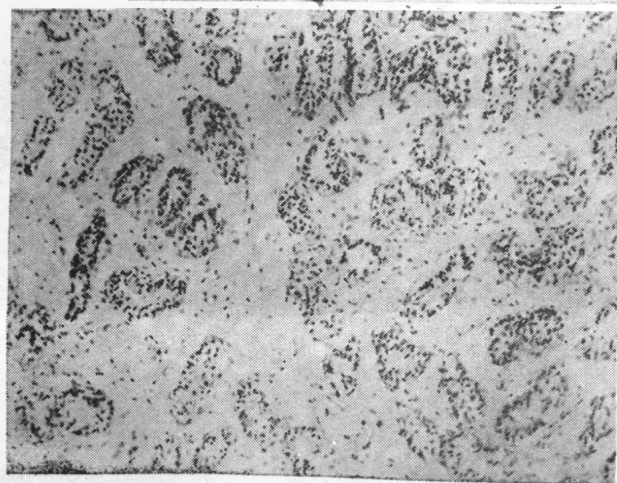
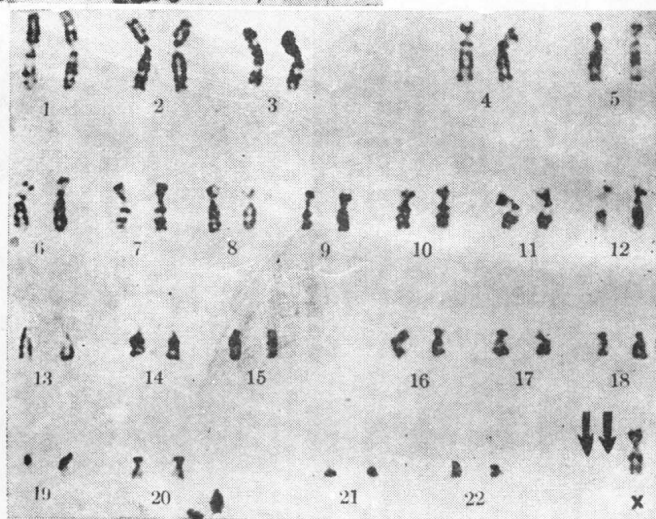


照片图 4 外周淋巴细胞C—显带 照片，示两条Y染色体(箭头)

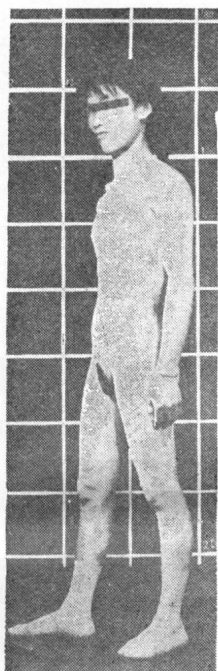


细胞染色体
照片图 5 皮肤成纤维

照片图 6
图 5 的排队核型



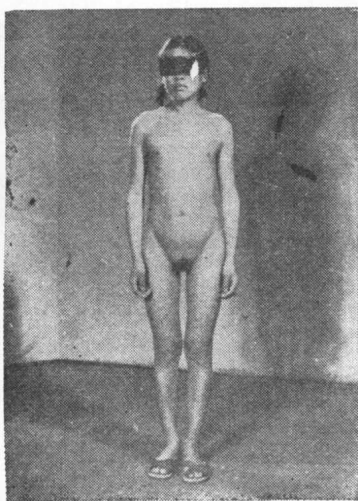
照片图 7
示隐睾组织
(HE, $\times 149$)



照片图 8
示男性体型



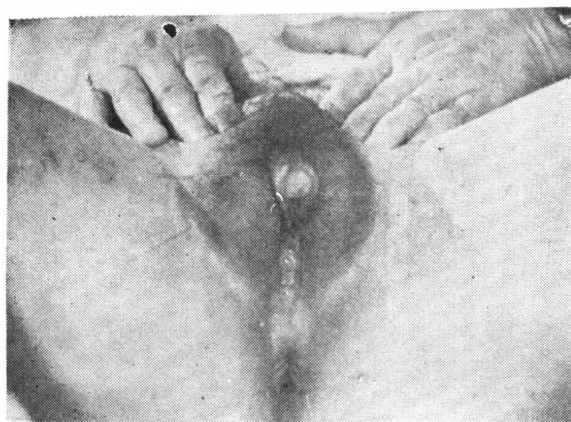
照片图 9 示龟头无尿道口，阴囊分裂
睾丸大小正常



照片图 10 患者外型

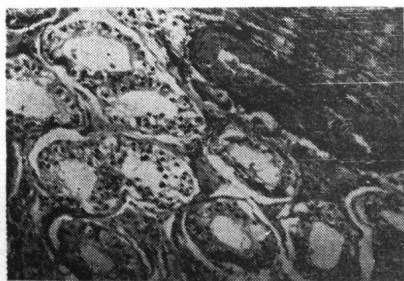


照片图 11 显示喉结



照片图 12

显示双側腹股沟包块能推移至「大阴唇」上方

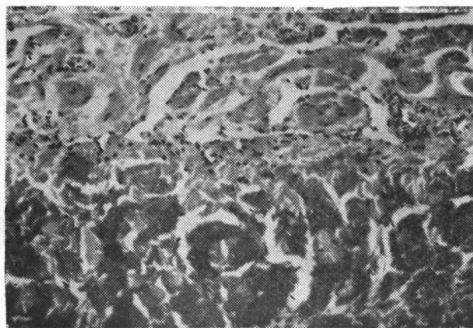


(A)

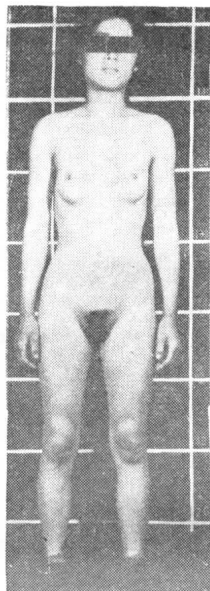


(B)

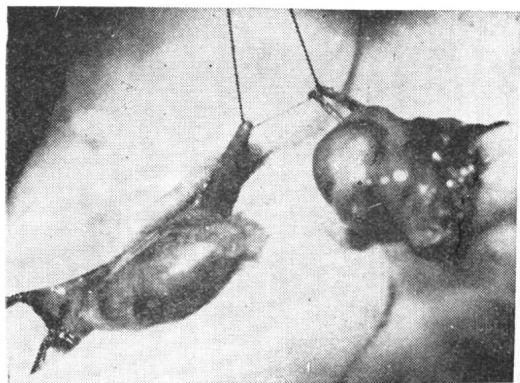
照片图13 显示曲精小管(A、B)



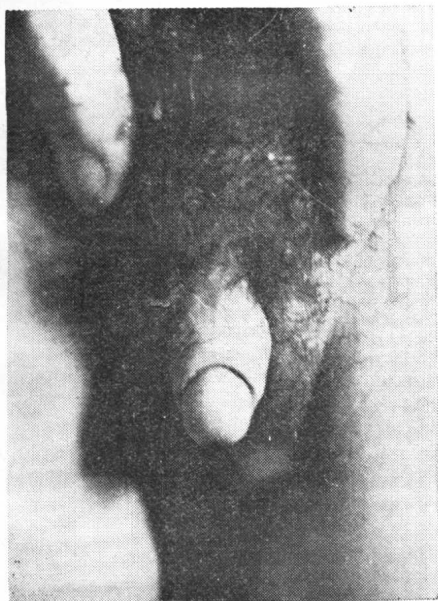
照片图14 显示阴茎组织



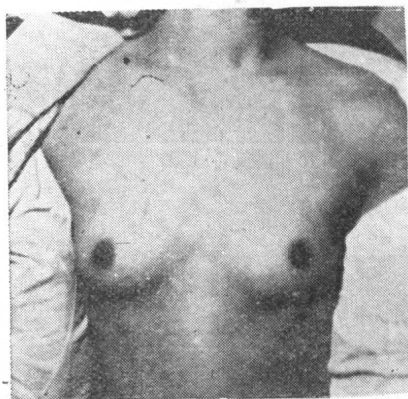
照片图15
示肩宽于髋
部，乳房发
育，阴毛呈
男性分布



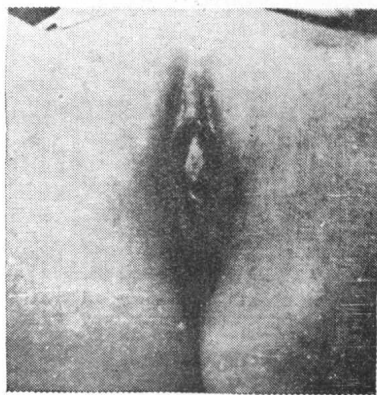
照片图17 示手术时双腹股沟区取出之睾丸



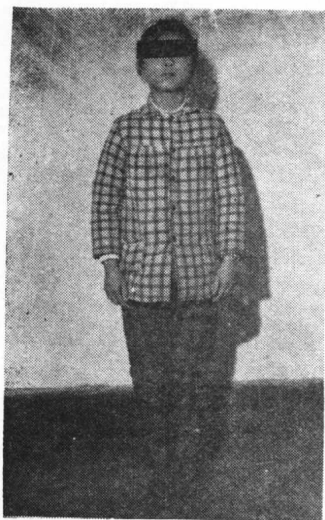
照片图16 为图15患者，示阴蒂肥大
似阴茎



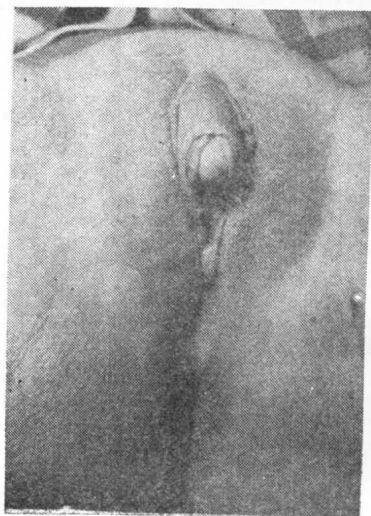
照片图18 示乳房，乳晕发育似少女



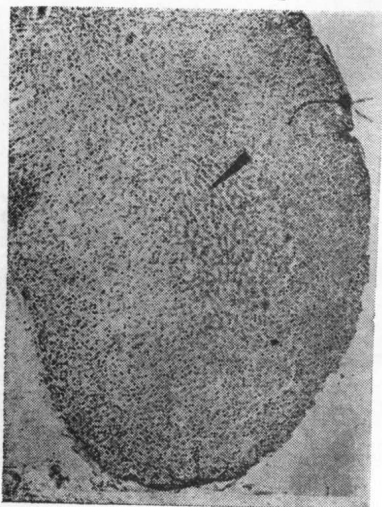
照片图19 示外阴除大小阴唇不丰满
外，酷似女性



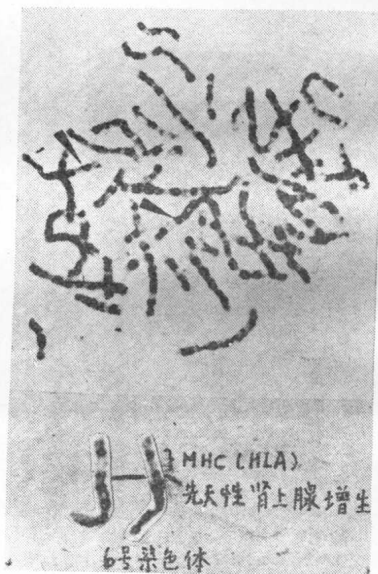
照片图20 正面观



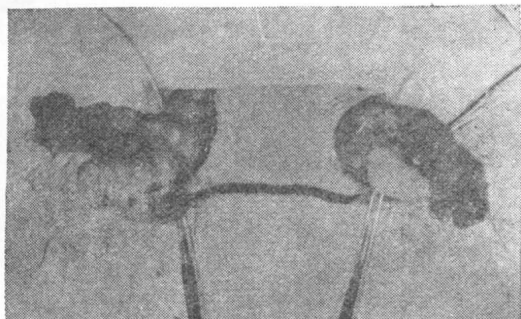
照片图21 示阴蒂肥大



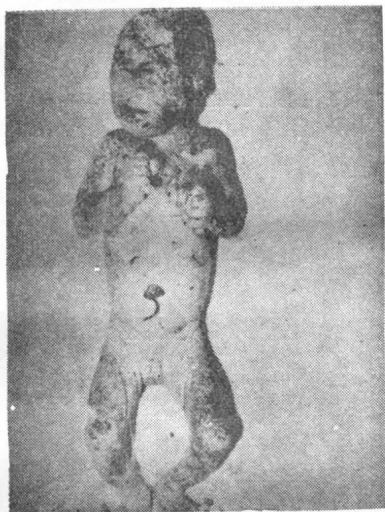
照片图22 示肾上腺皮质网状带轻度增生, (箭头)HE, $\times 48$



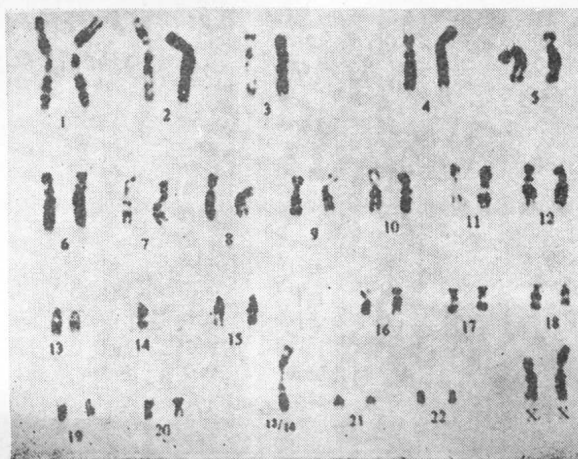
照片图23 外周血培养细胞染色体, 示先天性肾上腺增生位点



照片图24 双侧腹股沟
管显示异位之子宫, 卵巢
及输卵管右侧卵巢有一黄
体



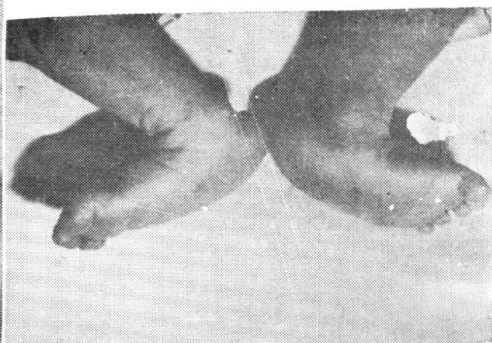
照片图25、26 易位型13三体综合征患儿



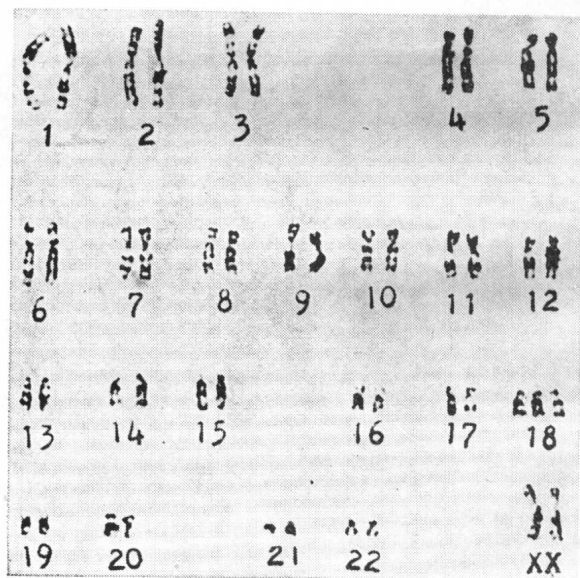
照片图27 易位型13三体核型46, xx, t(13q; 14q)



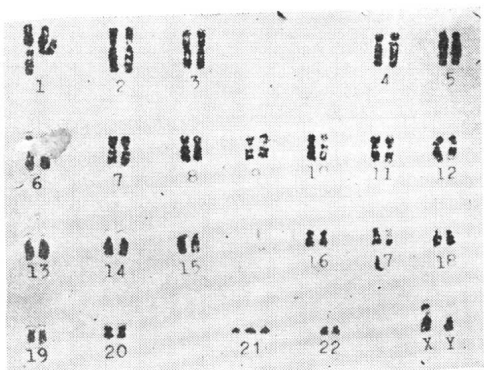
照片图28 18三体综合征(握拳)



照片图29 18三体综合征(摇椅样足)



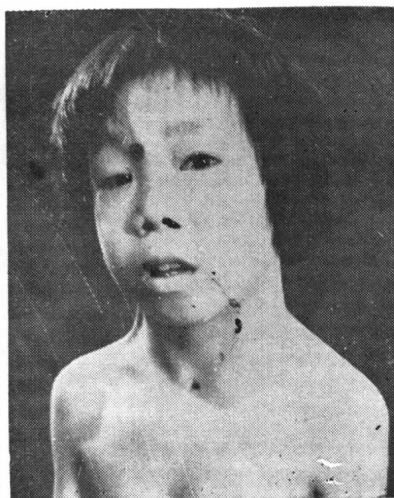
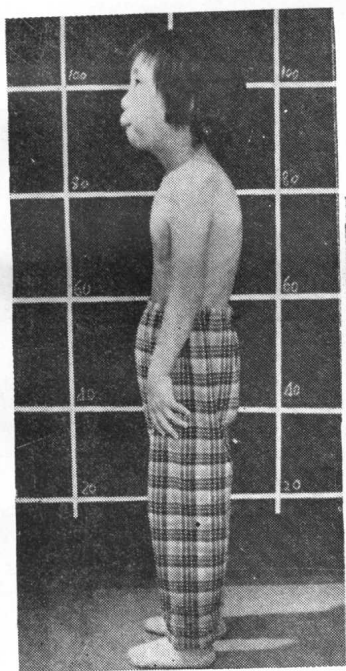
照片图30 18三体综合征核型47, XX, +18



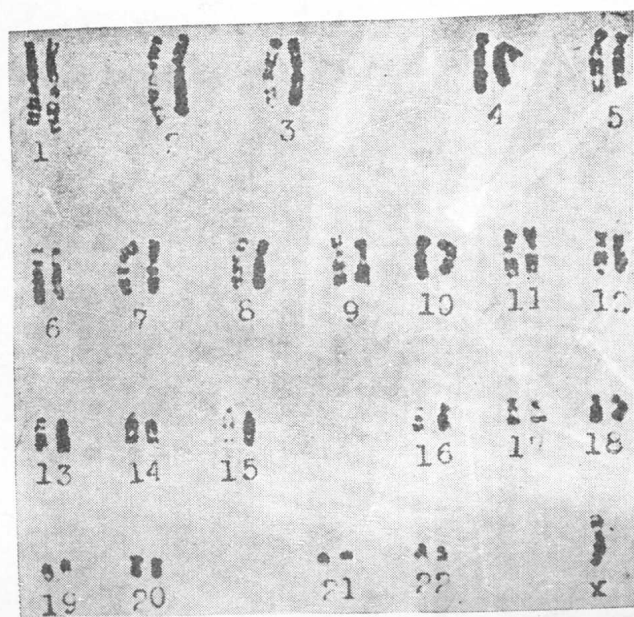
照片图31 21—三体综合征患儿核型(47,
xy, +21)



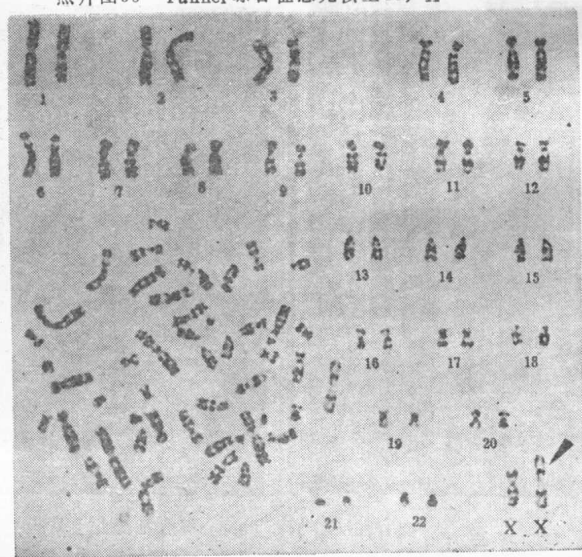
照片图32 21—三体综合征患儿



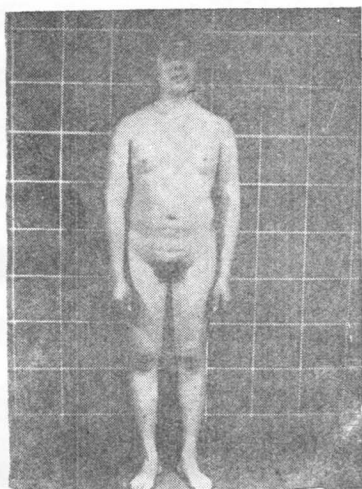
照片图33、34 Turner综合征患儿



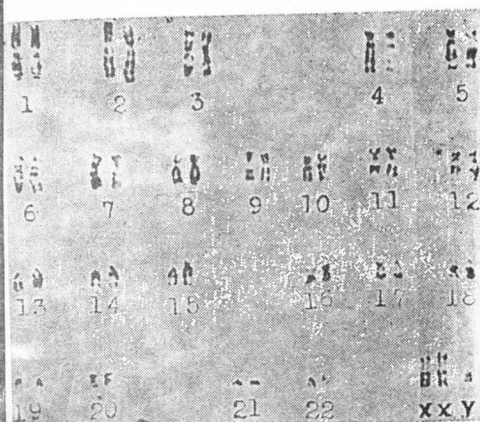
照片图35 Turner综合征患儿核型45, X



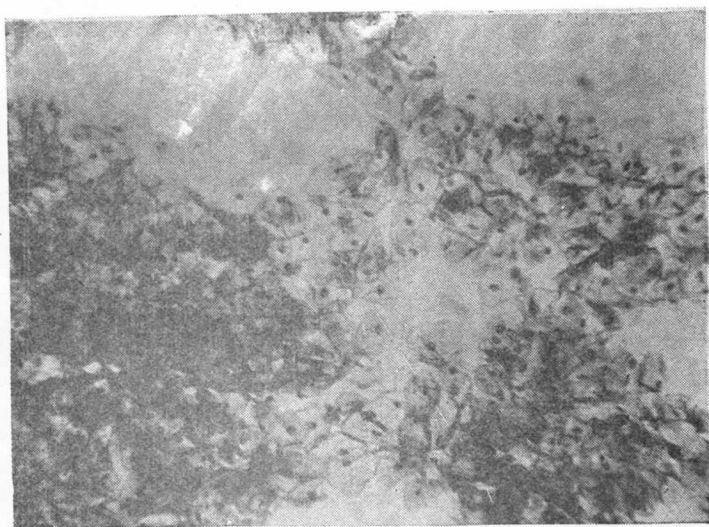
照片图36 Turner综合征患者徐××核型46, X, i(Xq)



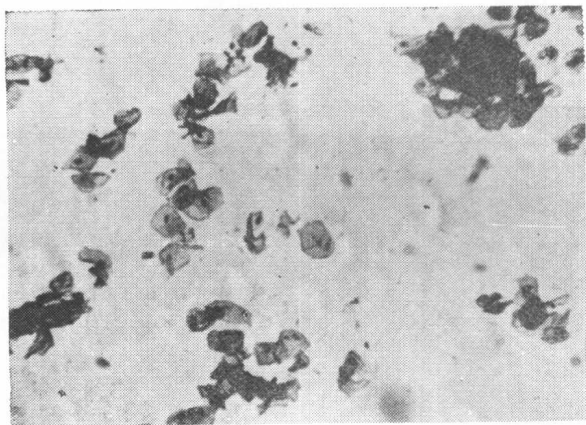
照片图37 Klinefelter综合征患者



照片图38 Klinefelter综合征患者染色体核型
47, XXY



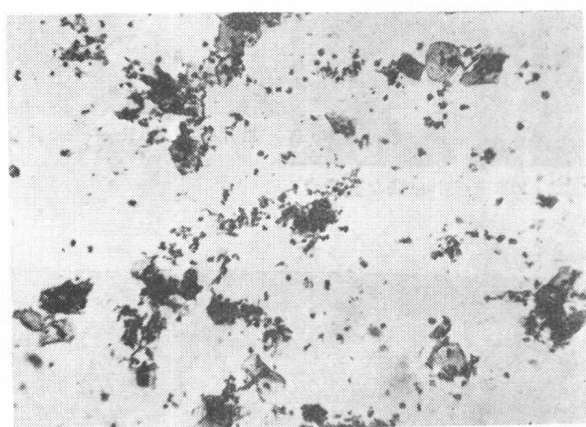
照片图39 I型 妊娠晚期型



照片图 40

Ⅱ型

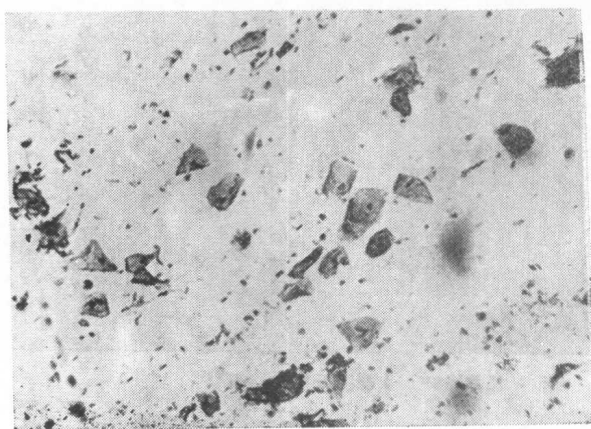
即将分晓型



照片图 41

Ⅲ型

分晓型



照片图 42

Ⅳ型

明显分晓型

前 言

近年来,随着妇产科领域的扩大和深入,特别是遗传咨询、产前诊断、高危妊娠及围产医学等工作的开展,有关检测手段日臻完善,使临床工作中遇到的这方面问题得到一定程度的解决。我们从所遇的众多病员中,选择了较典型、较普遍及较罕见的病例,编成此书。其中有病案处理中的经验教训,也有围产期母儿监测手段的应用、遗传咨询中多见及罕见病例的诊断和处理等。具体分为性分化异常、染色体异常、高危妊娠和围产期监测四大部分。每一病案包括病历摘要,诊断及处理经过、分析讨论等内容。为使读者从中吸取我们的经验教训,在病历描述中对病史及处理经过,叙述得较为详细,并且在分析讨论中加有国内外学者意见及我之所见,希望与同道们商榷和有利于青年医务工作者临床实践。

杨式之

于华西医科大学

一九八六年十一月

目 录

一、性分化异常

- (一) 两性畸形..... 1
 - 1. 概述..... 1
 - 2. 45, XO/47, XYY真两性畸形..... 4
 - 3. 男性假两性畸形(类固醇5 α -还原酶缺乏症)..... 7
 - 4. 男性假两性畸形..... 10
 - 5. 男性假两性畸形(睾丸女性化症候群不完
全型)..... 13
 - 6. 男性假两性畸形(睾丸女性化症候群完全型)..... 14
 - 7. 女性假两性畸形(21-羟化酶缺乏症)..... 16
- (二) 先天性子宫畸形发育不良合并同侧卵巢
输卵管异位..... 19
- (三) 体质性性早熟..... 21

二、染色体异常

- (一) 13三体综合征..... 27
- (二) 18三体综合征..... 30
- (三) 21三体综合征..... 32
- (四) Turner综合征..... 36
- (五) Klinefelter综合征(先天性睾丸发
育不全)..... 37