

人类染色体疾病研究

人类染色体疾病研究

〔日〕阿部达生 腾田弘子 编

沙人 译

内蒙古人民出版社

R596.1
S R

121305

内蒙古人民出版社

121305

人类染色体疾病研究

[日]阿部达生 藤田弘子编
沙 人 译

赠给母校

一九五五年儿科系学生

沙 人

内蒙古人民出版社

一九八六年·呼和浩特

染色体异常アトラス

ATLAS OF CHROMOSOMAL SYNDROMES

京都府立医科大学助教授 阿部达生 编
大阪市立大学助教授 藤田弘子
一九八一年・南江堂

人类染色体疾病研究

〔日〕阿部达生 藤田弘子编

沙 人 译

内蒙古人民出版社出版

（呼和浩特市新城西街82号）

内蒙古新华书店发行 兴和县印刷厂印刷

开本：787×1092 1/16 印张：9 字数：205千 插页：28

1986年10月第一版 1987年10月第1次印刷

印数：1-3,275册

统一书号：14089·106 每册：2.00元

译者前言

《人类染色体疾病研究》是根据日本学者阿部达生、藤田弘子编的《染色体异常アトラス》一书总论的第五章和图谱篇的全文译出的。

这本著作对临床各科与染色体异常的关系,以及每一号染色体畸变所引起的综合征进行了详细的分析。对每一号染色体异常的发现过程、临床表现、主要特征、易合并的畸形、对生长发育的影响、染色体异常的部位、遗传情况以及病例都作了详细介绍,因而使读者对各种染色体疾病易于理解。原书共有图片300余张,由于篇幅的限制,本书只选用了其中有代表性的136张,附在书后。

这本著作对染色体疾病的最新学术论著搜集翔实,内容丰富,是一本具有较高学术价值的参考书。

随着我国计划生育工作的开展,对优生优育工作的要求越来越高,这就要求我们对染色体疾病进行深入的研究。翻译这本书的目的,就是为这一工作提供一些各国染色体疾病研究的最新成果。

在翻译该书过程中,承蒙中国科学院遗传研究所杜若甫老师的指导和帮助,在此深表谢意。

由于译者水平有限,译文缺点错误在所难免,敬请读者批评指正。

一九八三年八月二十二日于呼和浩特

目 录

染色体异常与临床各科

一、儿科临床与染色体异常	(3)
(一) 用显带技术诊断染色体疾病	(3)
(二) 染色体病的临床表现	(3)
(三) 遗传商榷和护理	(4)
二、内科临床与染色体异常——血液病、恶性肿瘤	(8)
(一) 慢性粒细胞性白血病	(8)
(二) 急性非淋巴性白血病	(10)
(三) 急性淋巴性白血病	(10)
(四) 慢性淋巴性白血病	(10)
(五) 真性红细胞增多症	(10)
(六) 难治性贫血	(10)
(七) 多发性骨髓瘤	(10)
(八) 淋巴瘤	(10)
(九) 肿瘤	(11)
三、妇科临床与染色体异常——月经周期异常	(16)
(一) 原发性闭经	(16)
(二) 继发性闭经	(18)
四、产科临床与染色体异常	(22)
(一) 流产	(22)
(二) 高龄妊娠	(26)
五、泌尿科临床与染色体异常	(32)
(一) 男性不孕症	(32)
(二) 男性性腺机能低下症	(33)
(三) 半阴阳	(33)
六、病理解剖与染色体异常	(37)

染 色 体 疾 病

常染色体疾病概论	(41)
一、A 组染色体疾病	(49)

(一) 1号长臂三体(1q三体)	(49)
(二) 2号短臂三体(2p三体)	(50)
(三) 2号短臂单体(2p单体)	(52)
(四) 2号长臂单体(2q单体)	(53)
(五) 3号短臂三体(3p三体)	(54)
(六) 3号长臂三体(3q三体)	(55)
二、B组染色体疾病	(57)
(一) 4号短臂三体(4p三体)	(57)
(二) 4号长臂三体(4q三体)	(58)
(三) 4号环状染色体[r(4)]	(59)
(四) 4号短臂单体(4p单体)	(61)
(五) 5号短臂单体(5p单体)	(62)
三、C组染色体疾病	(65)
(一) 6号短臂三体(6p三体)	(65)
(二) 6号长臂三体(6q三体)	(66)
(三) 7号长臂三体(7q三体)	(67)
(四) 7号长臂单体(7q单体)	(68)
(五) 8号三体(8三体)	(69)
(六) 8号短臂三体(8p三体)	(70)
(七) 9号短臂三体(9p三体)	(72)
(八) 9号三体(9三体)	(74)
(九) 9号短臂四体(9p四体)	(75)
(十) 9号短臂单体(9p单体)	(76)
(十一) 10号短臂三体(10p三体)	(78)
(十二) 10号长臂三体(10q三体)	(79)
(十三) 10号环状染色体[r(10)]	(80)
(十四) 11号短臂三体(11p三体)	(81)
(十五) 11号长臂三体(11q三体)	(82)
四、D组染色体疾病	(84)
(一) 13号三体(13三体)	(84)
(二) 13号部分三体(13号远端三体和近端三体)	(87)
(三) 13号环状染色体[r(13)]和13长臂单体(13q单体)	(89)
(四) 14号部分三体(14部分三体)	(91)
(五) 14号环状染色体[r(14)]	(92)
(六) 15号染色体部分四体和部分三体(15部分四体和部分三体)	(93)
(七) 15号环状染色体[r(15)]	(94)
五、E组染色体疾病	(96)
(一) 18号三体(18三体)	(96)

(二) 18号长臂三体 (18q三体).....	(99)
(三) 18号短臂单体(18p单体).....	(100)
(四) 18号环状染色体 [r(18)]	(101)
(五) 18号长臂单体 (18q单体)	(103)
六、F组染色体疾病	(105)
20号短臂三体(20p三体).....	(105)
七、G组染色体疾病	(107)
(一) 21号三体 (21三体).....	(107)
(二) 22号部分四体 (22部分四体).....	(114)
(三) 22号部分单体 (22部分单体).....	(116)
性染色体疾病概论	(118)
(一) 杜纳氏综合征	(119)
(二) X三体综合征 (XXX)	(122)
(三) X四体 (XXXX).....	(123)
(四) X五体 (XXXXX)	(124)
(五) 葛莱佛德氏综合征 (原发性睾丸发育不全症).....	(125)
(六) XXXXY	(128)
(七) XYY和XXYY.....	(129)
(八) Y染色体各种结构异常	(131)
(九) 长臂等臂Y染色体	(132)
(十) 男女性染色体的嵌合型(46, XX/46, XY或45, X/46, XY).....	(134)
附图 (136幅)	

染色体异常与临床各科

一、儿科临床与染色体异常

（一）用显带技术诊断染色体疾病

在六十年代初期，已经能够确诊13号、18号、21号染色体和性染色体数目异常，用放射自显影技术对4p⁻、5p⁻、13q⁻、18p⁻、18⁻等十几种部分单体综合征也能诊断。但是，因为受到技术的限制，在六十年代后半期这一工作曾处于停顿状态，儿科临床上应用染色体检查较少。

七十年代后，由于应用了显带技术，使诊断染色体病水平大大提高，在数年之间，陆续报道了许多新的综合征。特别是从各种部分三体综合征中观察到许多对生命无任何影响的智力障碍、先天畸形等疾病。因此，在儿科临床上检查染色体逐渐占重要地位。

染色体异常综合征：随着显带技术的提高，特定的临床症状可明确地与相应的染色体很窄的变异部位联系起来。例如：唐氏综合征的特殊面容是21号染色体长臂2区2带所决定的。又如：13三体高发的多指（趾）症，是13号染色体长臂远端（13q32~33）引起的。一个染色体就可以出现两个以上的独立症候群，象13号染色体的远端三体和13号近端三体就是如此。今后通过仔细的临床观察和染色体的显带技术，不断地积累资料，经过谨慎地研究和分析，可以确诊许多疾病。

部分三体和部分单体的病儿进行比较时，部分三体病儿临床症状较轻，愈后也较好，但均属于智力障碍范畴的疾病，这是需要医务工作者和教育工作者共同重视的。

家族遗传性散发的三体综合征是突变引起的；但是部分三体与部分单体却常常是在一个家族内发生的。虽然染色体异常的部位不同，但70%的三体和40%的单体患儿的双亲都是平衡易位携带者。而这些平衡易位携带者，由于产生了染色体结构不同的配子，因而生出具有不同临床症状的智力低下的患儿。预测这种平衡易位携带者所生的婴儿在理论上应有1/4以上是有染色体异常的患儿。因此，对于这种家族，不仅对可疑的染色体病儿应进行检查，而且从预防的目的出发，对其家族和亲属也应进行检查。

（二）染色体病的临床表现

在性染色体异常时，可检查X和Y染色质；代谢性疾病可用Guthrie法检查；而对于常染色体异常则尚无较好的普查办法，完全依靠临床医生的诊断。染色体疾病的症状是多种多样的，而且由于某些原因，表现型也可类似，所以不易确诊。但共同之处是均有发育障碍、智力低下、特殊的面貌、多发的畸形等。在母亲有流产史、死胎或家族内智力低下者较多时，则更应怀疑。

1. 胎儿期的发育障碍：常常在宫内就停止发育，多数生低体重儿，一般2,000~2,500克。

单体儿一般比三体儿在发育障碍上尤为显著。胎儿期发育障碍主要为脏器畸形和发育不良。

2. **特殊的形态与畸形**：染色体异常的患儿常在颜面和手足上有异常的表现，但不能称为畸形。例如：塌鼻梁、双眼距增宽、小颌等。这些症候在各种染色体病中是按照一定的组合出现的。如产生各种特殊的颜面。有些症候是某些疾病固有的基本特征，并成为诊断的主要依据。如5p单体有猫叫样哭声；8号三体足底有深纹等。因此，在诊断中要特别注意观察从患儿的头部到足部所表现的特异变化和外表畸形（见表1）。畸形的定义与分类，可参考木田、黑木、松井、Bergsma、Smith（见本章后文献）。

3. **智力障碍**：常染色体病的患儿几乎都有智力障碍，特别是脑发育不全（如头小畸形、枕部扁平、三角形头等）发病率为高。严重者可见中枢神经系统畸形——前脑症、小脑萎缩、无嗅神经、脑干缺损、脑膜瘤等。

智力障碍的程度，随染色体病变的部位不同而异。当接触患儿时会觉得他在性格和行为方面有其特异性。但除了唐氏综合征之外，对其它染色体病研究的很少。

4. **发育障碍**：在乳儿期，由于哺乳困难，频繁的感染，心脏及其它脏器的畸形等因素，常常体重增加慢。到幼儿期身长的增长有停滞的倾向，但其中也有的三体综合征，其身长发育保持正常。目前所报告的新的综合征病例，大部分为青春期前的，因此对发育的影响，尚有待今后探讨。

性染色体病对身长的影响可以作为一种指标。XXY、XYY综合征在青春期的变化比幼儿期显著；Turner氏综合征在幼儿期个子矮已有明显表现；超雌综合征则发育正常。

5. **性器官发育异常**：XY/XX, Xi(Yq)/X等性染色体的嵌合体表现生殖器官发育的各种畸形。一些常染色体病，如4p⁻、13q⁻综合征，也伴有尿道下裂、性器官发育不良。新生儿出现半阴阳，是诊断其性别和病因的重要症候。

6. **预后**：常以内脏畸形的轻重而定，即使是同一染色体病，对生命的预后也不同。一般而论，4p⁺，4q⁺，5p⁻，+8，9p⁺，18p⁻，18q⁻，+21及各种环状染色体病预后较好。而3q⁺，4p⁻，7q⁺，10q⁺，11q⁺，13q⁺，+13，13q⁻，+18等预后不良。

（三）遗传商榷和护理

通过染色体检查这一手段，可以早期诊断智力障碍，但不象苯丙酮尿症那样对于防止智力障碍的治疗有直接作用。因此对其家长解释时以慎重为宜。

诊断时接待的方法和内容，要对咨询的问题作出可靠的遗传忠告，首先让双亲来院，深入了解情况，并希望请有关者在安静的气氛中进行交谈，具体内容有三点：

1. **病情及诊断**：了解目前患儿所表现的临床症状，给予正确的诊断，对于需要治疗的畸形，采取适当的治疗；预测今后将出现的症状，进行早期的预防治疗，例如唐氏综合征的高度近视，18q⁻的听力障碍、13q⁻所伴有的视网膜母细胞瘤。同时对患儿的病情发展要多加注意，给予必要的忠告。

2. **发育的预后**：凡是染色体病的患儿，生长发育会受到某种程度的影响，因此必须充分掌握患儿的情况，对其乳幼儿期的动作及语言发育给予咨询和指导，系统地观察儿童的变化过程；还需要了解保育工作情况以及从乳幼儿时期到学龄儿时期的教育问题。

3. **遗传的预后**：一个染色体异常的综合征，根据其核型是散发突变引起的还是双亲平衡

易位造成的，其再发危险率是不同的。据各论中所述，遗传学方面的研究结果，由于染色体易位的位置不同，有的病易位再发危险率与理论值并不一致。例如：5p⁻患者，若双亲染色体正常，则除了患者本人的子孙后代外，可以认为其兄弟和堂兄弟无遗传的危险。假若双亲的一方是易位携带者，家系内表现型正常的人发现是携带者的相当多，不仅可生出5p⁻患儿，也可生出相同数目的5p⁺患儿，因此对于表现型正常者也要进行染色体检查，预防其生出染色体病患儿。在这种情况下，对于各种检查结果的判断，了解其遗传方式是很重要的，特别是在青春期对受检查者更应慎重对待。即使是已婚夫妇，有时查出疾病携带者而发生复杂的家庭纠纷，甚至导致离婚。因此医务人员应进行耐心的说服教育。

护理：染色体病的早期发现虽然和智力障碍本身的治疗没有直接关系，但应尽量使患儿身体发育得较好，因此早期指导是必要的。特别是对于智力低下儿童要设有专门的教育和治疗单位，得到心理学家、教育学家的帮助和指导，使他们能生长发育得较好，智力有所提高，减轻家庭和社会负担，并使他们尽可能对社会有所益处。对于智力障碍儿童的治疗和教育，主要是依靠心理学家和教育学家们的努力，这个问题仅仅才开始。

目前，在乳、幼儿时期应得到儿科医生和妇幼保健等医疗单位的治疗和指导，以便得到较好的生长发育。

在婴儿时期，则以地段保健站为指导中心，使双亲、保姆、抚育者了解育儿的方法，给予恰当的护理。

目前，这些孩子只由教育界、心理学界去关心，而今后应纳入儿童保健人员工作的范围之内。关于护理，在各论唐氏综合征的遗传商榷中要详细的论述。

表1 外表畸形及其相应的染色体畸变

头部		虹膜缺损	22三体
小头	5p单体	眼球震颤	18q单体
短头	21三体	斜视	4环状染色体
长头	7q三体	鼻	
额部突出	3q三体	鞍鼻	21三体
枕部突出	18三体	鼻梁高	13q单体
三角形头	9p单体	鼻翼发育不良	4q三体
秃头	18环状染色体	钩状鼻	9三体
前囟闭合延迟	9单体	鼻孔朝天	3q三体
		鼻根球状	6p三体
眼		耳	
眼距增宽	5p单体	低位耳	18三体
小眼	13三体	耳廓变形	13三体
内眦赘皮	21三体	小耳廓	13三体
睑裂上斜	21三体	大耳廓	9p三体
睑裂下斜	9p三体	耳廓前肉柱	22三体
睑裂小	6p三体	耳前瘻管	22三体
眼睑下垂	13三体	外耳道狭窄	18环状染色体
无眼球	13三体	口腔	
眼球内陷	9p三体	兔唇	13三体
小眼球	10p三体		

腭裂 双悬雍垂 高拱腭 大舌 牙齿排列不整齐 出齿延迟 人中短 人中长 口角向下歪斜 鲫鱼嘴 小颌 下颌突出 下颌后位	13q三体 4p单体 21三体 21三体 18p单体 9p三体 13q单体 10p单体 9p三体 18q单体 18三体 18q单体 22三体	挛缩指 短指症 手指纤长 多指症 并指症 通贯手 拇指位置异常 部分手指搭压 蜘蛛指(趾) I、II趾距大 I、V短趾 趾位置异常 多趾症 并趾症 手足淋巴性水肿 摇椅底样足 马蹄内翻足 仰趾足 足蹼深纹	21三体 13q单体 18q单体 13三体 13q单体 21三体 22三体 18三体 XYY 21三体 杜纳氏综合征 4p单体 13三体 13q单体 杜纳氏综合征 7q三体 13三体 13三体 8三体
颈部 短颈 蹼颈 颈部皮肤松弛	5p单体 杜纳氏综合征 4q三体		
躯干 漏斗胸 鸡胸 乳头间距离大 腹股沟疝 脐疝 脊柱裂 骶骨凹陷 肛门闭锁 脊柱变形	21三体 杜纳氏综合征 8p单体 (Yq)双着丝粒体 13三体 13三体 4p单体 22三体 9三体	皮肤 指(趾)甲发育不良 血管瘤 色素沉着 头皮缺损 汗毛粗大	9p三体 13q单体 13环状染色体 9三体 20p三体
外生殖器 尿道下裂 隐罩 半阴阳 小阴茎	13环状染色体 XXY (Yq)双着丝粒体 XXY	(畸形的定义和分类, 参考木田 ²⁾ 、黑木 ³⁾ 、松井 ⁴⁾ 、Bergsma ⁵⁾ 、Smith ⁶⁾)	
四肢关节 关节挛缩 关节松弛 髋关节脱臼 肘外翻 膝外翻	9三体 21三体 XXXX 杜纳氏综合征 18q单体		
手 屈指症	18三体		

文 献

- 1) Schinzel, A.: Autosomal chromosome aberrations. Adv. Int. Med. Pediatr. 38: 37~94, 1976.

- 2) 木田盈四郎: 先天奇形症候群。医学書院, 東京, 1974.
- 3) 黒木良和: 小奇形の意義と評價。小兒医学。医学書院, 東京, Vol.9, p.272~295, 1976.
- 4) 松井一郎: 先天異常の研究-臨床診断法。出生前の医学。医学書院, 東京, p.535~562, 1976.
- 5) Bergsma, D.: Birth Defects, Atlas and Compendium. The National Foundation March of Dimes, 1979.
- 6) Smith, D.W.: Recognizable Patterns of Human Malformation. Saunders, Philadelphia, 1976.

(藤田 弘子)

二、内科临床与染色体异常

——血液病、恶性肿瘤

近年来在内科范畴见到的染色体异常是以血液病和恶性肿瘤的细胞遗传学为中心。

关于血液病染色体异常,1960年由NoWel及Hungerford¹⁾首次报道。慢性粒细胞性白血病可见标记染色体 ph^1 ,几乎所有的慢性粒细胞性白血病人出现,不仅对诊断有价值,而且对治疗和愈后的推测也很有意义。染色体显带技术广泛应用后,对于许多血液系统疾病所引起的染色体异常已有详细报道,在许多疾病中可表现高频率的规则和不规则的染色体异常,因此认为癌症和白血病的原因是与染色体的异常有关联的。

(一)慢性粒细胞性白血病

ph^1 标记染色体是慢性粒细胞性白血病所特有的染色体异常⁴⁾。1970年Caspersson等用Q带确定为22号染色体长臂的部分缺失。²⁾1973年Rowley报道 ph^1 染色体易位到9号染色体长臂末端³⁾,prometaphase进一步分析 ph^1 染色体是真正的易位染色体⁴⁾(图1)(略)。 ph^1 染色体并不是在所有慢性粒细胞白血病患者中都能见到,约85%的病人 ph^1 是阳性、15%是阴性^{5~7)}。 ph^1 阴性病人的染色体核型,用显带法确定是正常的核型⁸⁾, ph^1 阳性病人大部分是与9号染色体的易位,约10%是其它染色体的易位^{7,9)},到1977年为止已报道(表2)向2、3、4、6、11、12、13、14、16、17、19、21、22号染色体易位¹⁰⁾,此后又报道向7、10、15号染色体易位¹¹⁾,进一步报道了包括3个以上染色体的复杂易位。此外,尽管有 ph^1 染色体,但其断裂的部分不知向何处易位,也有2例报道确实是缺失的^{12,13)}。关于 ph^1 染色体的断裂部位的报道虽然不一致,大多数是22q11^{8,10,14)},也有22q12¹⁵⁾的报道。

对于 ph^1 阳性和 ph^1 阴性的慢性粒细胞性白血病,其临床表现、血液化验检查、治疗和愈后都很不相同^{5,6,11)},认为这是由于 ph^1 染色体的易位不同所致。^{11,16)}

除了慢性粒细胞性白血病之外,有时在其它白血病也可见到 ph^1 染色体,但多数病例是易位的 ph^1 即是: $t(9;22)(q^{34};q^{11})$ ¹¹⁾,在这些疾病出现 ph^1 染色体的意义,目前还不能充分的解释。

慢性粒细胞性白血病在急性期约有80%的病人可出现 ph^1 染色体以外,其它染色体异常较多见的是 ph^1 染色体重复、8号染色体的重复、17号染色体的异常〔+17和i(17q)〕,这些异常变化是按阶段出现的,因此称无性繁殖系演变,并有一定的规律,大致可分为七种类型¹⁷⁾:1. ph^1 染色体的重复。2.一个染色体的重复。3.两个以上染色体的重复。4.染色体的缺失。5.重复和缺失。6.结构异常。7.多倍体。Levan等收集了在慢性粒细胞性白血病的急性期染色体异常,如图2所表示的模式图²⁰⁾(图略)。

表2

9号染色体以外的Ph¹染色体的易位部位

易位染色体	易位的类型	报道者	年代
2号	t(2;22)(q ³⁷ ;q ¹¹)	Hayata et al	1973
3号	t(3;22)(p21;q ¹¹)	pravtcheva et al	1976
4号	ins(4;22)(q34;q ¹¹)	Horland et al	1976
6号	t(6;22)(p25;q ¹²)	Mammon et al	1976
	t(6;22)(q26;q ¹¹)	Berger et al	1976
9号	t(9;22)q34;q ¹¹)	Hayata et al	1974
11号	t(11q ⁺ ;22q ⁻)	Muldal et al	1974
12号	t(12;22)(q ²⁴ ;q ¹²)	Kokame et al	1976
	t(12;22)(p ¹³ ;q ¹¹)	Engel et al	1976
13号	t(13;22)(q ¹² ;q ¹¹)	Hayata et al	1975
14号	t(14;22)(q ³² ;q ¹²)	Ishihara	1975
16号	t(16;22)(q ¹³ ;q ¹¹)	Engel et al	1975
17号	t(17;22)(q ²⁵ ;q ¹¹)	Matsunaga et al	1976
19号	t(19q ⁺ ;22q ⁻)	Gahrton et al	1974
	t(19;22)(q ¹³ ;q ¹¹)	Lawler et al	1976
21号	t(21q ⁺ ;22q ⁻)	Bottura et al	1974
22号	tan(22;22)(q ¹³ ;q ¹² ;q ¹²)	Foerster et al	1974
	del(22)no translocation	Mitelman et al	1974
		Sonta et al	1976
2,9号	t(2;9;22)(q ²⁴ or31;q ³³ ;q ¹¹)	Tanzer et al	1977
3,9号	t(3;9;22)(p ²¹ ;q ³⁴ ;q ¹¹)	Nowel et al	1975
5,9号	t(5;9;22)(q ¹³ ;q ³⁴ ;q ¹¹)	Nowel et al	1975
6,9号	t(6;9;22)(q ²¹ ;q ³⁴ ;q ¹¹)	potter et al	1975
8,9号	t(8q ⁻ ;9q ⁺ ;22q ⁻)	Lawler et al	1974
10,9号	t(9;10;22)(q ³⁴ ;p ¹¹ ;q ¹¹)	Hayata et al	1975
11,9号	t(9q ⁺ ;11q ⁻ ;22q ⁻)	Shibuya et al	1975
	t(9;22;11)(q ³⁴ ;q ¹¹ q ¹³)	Lawler et al	1976
	t(9;11;22)(q ³⁴ ;p ¹³ q ¹¹ ;))	Gahrton et al	1977
13,9号	9q ⁻ q ⁺ ;ins(13;9),22q ⁻	Hayata et al	1975
14,9号	t(9;14;22)(q ³⁴ ;q ²⁴ ;q ¹¹)	Potter et al	1975
17,17号	tdic(17;22)(p ¹¹ ;q ¹¹)	Engel et al	1975
	ins(22;17)(q11;p1;q ²⁴)	Engel et al	1977
17,9号	t(9;22;17)(q ³⁴ ;q ¹¹ q ²¹)	sonta et al	1977
21,22号	t(21p ⁺ ;22p ⁺)	Ishihara et al	1974
9,13,15号	t(9;13;15;22)(p ⁺ ;q ¹² ;q ²² ;q ⁻)	potter et al	1975
9,10,15,19号	t(9;10;15;19;22)	Hayata et al	1976
	(q ³⁴ ;p ¹¹ ;q ²² ;q ²² ;q ¹² ;q ¹²)		

(二) 急性非淋巴性白血病

在本病40~60%的患者中可见任何一种染色体的异常,^{9,11,18,20~22}较常见的约占80%的是7、8、9、17、21号和性染色体的异常;最多的是-7、+8、t(8;21)(q²²;q²²)等;其次的是-21、i(17q)、-X、-Y等。(图3)(略)是急性粒细胞性白血病的核型所见的易位:t(8;21)(q²²;q²²)。根据染色体的异常,可试作白血病的分类,并且对于探讨白血病的治疗和愈后有密切关系^{11,23}。

(三) 急性淋巴性白血病

在本病50%的患者中可见到染色体异常^{7,11},非随机的、特异性变化较少。OShimura及Sandberg等学者报道,在本病可见6q⁻的染色体异常²⁵,这种异常在其它疾病中尚未见到。最近有人报道,成人的急性淋巴性白血病可见25%的病例出现ph¹染色体^{46,47}。DNA聚合酶之一,即末端转化酶(TDT)具有活性,另外从免疫学表面标记推测,ph¹阳性急性淋巴性白血病具有B淋巴细胞的性质。

(四) 慢性淋巴性白血病

Mitelman及Levan等学者统计的20例慢性淋巴性白血病的染色体检查结果,其中有15例是正常核型,其余的5例是¹⁸:+9的1例、+17的1例、+21的3例。

(五) 真性红细胞增多症

在本症约15~25%的病例出现染色体异常^{11,18,21},其中约 $\frac{1}{3}$ 的病例是20q^{-10,24},也常常见到+8、+9等变化^{26,27},也有报道+7、+21等染色体的异常变化¹⁸。20q⁻是本病特征性染色体异常。

(六) 难治性贫血

经过治疗不能获得改善的贫血,并且有特异的染色体异常,这种贫血常常可疑是缺铁性贫血和白血病的前期状态,可见20q⁻²⁸、5q⁻²⁹、+8³等染色体异常。

(七) 多发性骨髓瘤

有时在本病可见14号染色体长臂部分重复(14q⁺)。

(八) 淋巴肉瘤

Manolov及Manolova^{32,33}等学者对12例巴金森氏淋巴肉瘤切除组织进行细胞培养,其中10例患者是14号染色体长臂重复(14q⁺),并认为这是本病所特有的染色体异常。Zech³⁴也获得同样的结果,并鉴定14号染色体长臂重复部分恰好是8号染色体长臂缺失部分,所以是8/14相互易位。

此后关于淋巴肉瘤、网状细胞肉瘤、何杰金氏病等有相当多的报道,均为14q⁺的异常¹⁸。Fukuhara等³⁵检查16例病人,发现7例淋巴肉瘤中有3例、网状细胞肉瘤全部病例、何杰金