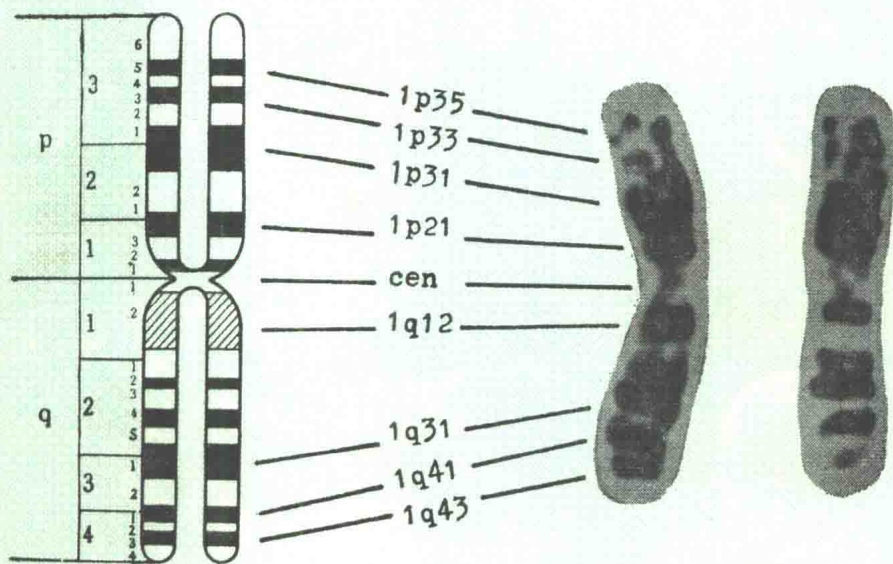


人类染色体

识别图谱

纪永正 王继荣 编写



长春市医学科学情报所
长春市妇产科医院

人类染色体识别图谱

编 写

长春市医学科学情报所 纪永正
长春市妇产科医院 王继荣

序

染色体是遗传物质的主要载体。近二十多年来人类染色体的研究由于采用了新的、现代的细胞遗传学方法，不仅加深了我们对染色体本身的认识，并且也推动了我们各种遗传性疾病、肿瘤、血液病以及各种物理、化学和生物因素引起的染色体损伤的了解。目前，人类染色体的研究已广泛地应用于临床医学，特别是在优生学方面已成为一个重要的内容。

我国目前尚缺乏对患有各种先天性疾病人数的统计数据，但从国内已发表的零星资料和国外的有关数据来估计，患者的数量会是相当可观的。有人认为，假如先天性疾病的发病率在全世界都是相同的（事实上不会完全相同），按我国的人口计算，至少有一千多万儿童患有各种先天性缺陷，这个问题是十分严重的。这样，从我国的现状和发展以及实现四个现代化的需要来看，优生学的研究是一项十分迫切和重要的任务。

优生学的工作在我省的一些医疗和科研单位已逐步开展，并已取得一定的成效，但是这项工作还需要为广大的基层卫生工作人员，特别是县级的卫生工作人员所认识和掌握。这样，进行医学细胞遗传学知识的普及和应用就很必要了。长春市医学情报研究所纪永正大夫、长春市妇产科医院王继荣大夫、长春市市立医院范丽环大夫在工作之余，参考了大量的资料，结合了自己的经验体会共同编写了这册“染色体识别图谱”。这个工作是十分有益的，对我省优生学工作更进一步的开展和普及将会起到积极的作用。我希望这册资料能在应用过程中不断得到充实、提高，日臻完善，成为一册能发挥更大作用的参考资料。

白求恩医科大学基础医学研究所
医学遗传研究室

孙 凯

1981.11.

编者说明

近年来,由于医学遗传学的发展,在人类染色体的研究上进展迅速,这主要是采用了新的现代细胞遗传学方法,从而加强了医学界对染色体的认识,推动了医学的发展。特别是近二、三十年来,由于医疗手段的提高,对一些传染病,流行病在人群中的发病率逐渐降低,而遗传病和先天性畸形的发病率则显得相对的增高。因此,对遗传病越来越引起人们的重视。目前,人类染色体的研究已应用于临床各个方面,如妇产科疾病、计划生育(优生学)、流行病、传染病、精神病、肿瘤、职业病、儿童保健……等各临床学科。通过染色体的研究分析能为某些疾病的病因、发病机制、诊断、治疗、预后和预防等提供科学的依据。临床细胞遗传学,已经成为医学中的一个重要分科。

在研究染色体疾病,特别在诊断上关键问题在于正确识别染色体的形态。目前国内关于医学遗传学、染色体方法学书籍、文献资料较多,但有关染色体形态学的识别多见于散在各种刊物或资料中,专门描述染色体形态的书籍国内尚未见到。考虑一些从事遗传工作者和有关各科临床医务人员的学习参考需要,我们搜集和参考了国内外一些资料,整理汇编了《人类染色体识别图谱》一书,供诊断和学习参考。本图谱内容分五部分:第一部分为正常染色体核型的各组染色体特征的描述,以及正常染色体长度的参数。第二部分为人类染色体的分带类型和分带命名法,以及各条分带染色体的识别,较详细的描述了G式显带各号染色体的特点,并附有“人类细胞遗传学命名的国际体制(1978)”模式图型的带型对照。第三部分为人类染色体异常部分,包括数目异常,细胞株的嵌合体和结构异常,除图片外,尚有文字说明和模式图对照。第四部分为染色体核型的表示法和分析法以及常用的符号。第五部为常见的常染色体和性染色体疾病部分,按各组顺序描述染色体异常以及各综合征的核型变化。

本图谱在编写过程中,得到长春市科委大力支持,并承蒙吉林白求恩医科大学医学遗传教研室孙凯教授指导,并得到长春市医院范丽环医师和辽宁大学生物系周云老师,长春市妇产医院李平医师等同志提供材料和支持,以及长春市妇产医院中心实验室、放射线科等单位协助,在此特向他们表示衷心的感谢!并藉此向国内提供各有关资料的单位和同志深表谢意!

由于我们的水平有限,实验技术不高,经验不足,图谱内容尚不十分完备,内容上不妥之处和错误在所难免,衷心希望读者批评指正。

1981年10月

目 录

I、正常人的染色体

- 一、正常人染色体的数目..... (1)
- 二、正常染色体的形态结构..... (1)
 - (1) 正常染色体的长度与有关的几个参数..... (2)
 - (2) 着丝点(粒)..... (3)
 - (3) 随 体..... (4)
 - (4) 次缢痕..... (4)
- 三、正常人染色体的组型和核型..... (5)
 - (1) 常规染色法各组染色体的特征..... (6)
 - (2) 人体细胞每组染色体的特征..... (7)

II、人类正常染色体的显带

- 一、人类染色体显带的类型..... (13)
- 二、人类染色体显带的命名法..... (13)
- 三、G式显带各号染色体的识别..... (16)
- 四、C显带型..... (27)
- 五、T显带型..... (29)
- 六、姊妹染色单体互换(SCE)..... (39)

III、染色体异常

- 一、染色体数目异常..... (33)
 - (1) 正倍体异常..... (33)
 - (2) 非正倍体异常..... (35)
- 二、细胞株嵌合异常..... (39)
 - (1) 常染色体嵌合体..... (39)
 - (2) 性染色体嵌合体..... (40)
- 三、染色体结构的异常..... (40)

IV、染色体核型的表示法

- 一、染色体核型的表示法..... (53)
- 二、书写染色体的顺序和符号的用法..... (54)

V、染色体异常与疾病

- 一、常染色体异常疾病..... (57)
 - A组、染色体异常疾病..... (57)
 - B组、染色体异常疾病..... (57)
 - C组、染色体异常疾病..... (58)

D组、染色体异常疾病.....	(59)
E组、染色体异常疾病.....	(63)
G组、染色体异常疾病.....	(66)
二、性染色体异常疾病.....	(72)

一、正常人染色体的数目

正常人体细胞染色体数是46条。其中22对为男性和女性所共有，它与性别无关，称常染色体（autosome）。另一对则与性别有关，称性染色体（Sex.chromosome），男性为XY，女性为XX。

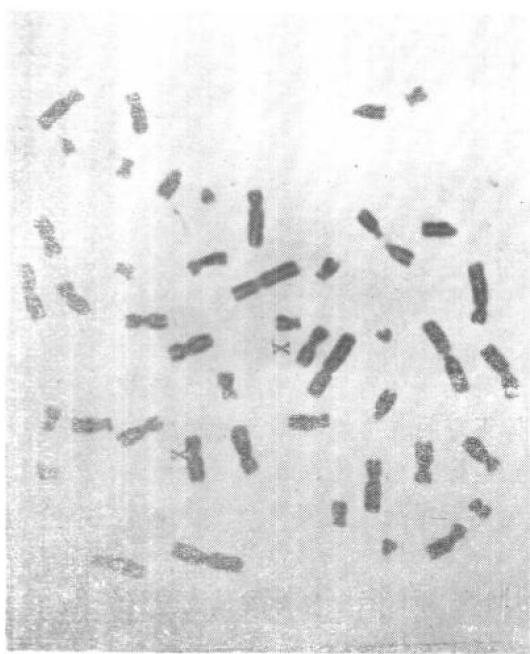


图1 46.XX

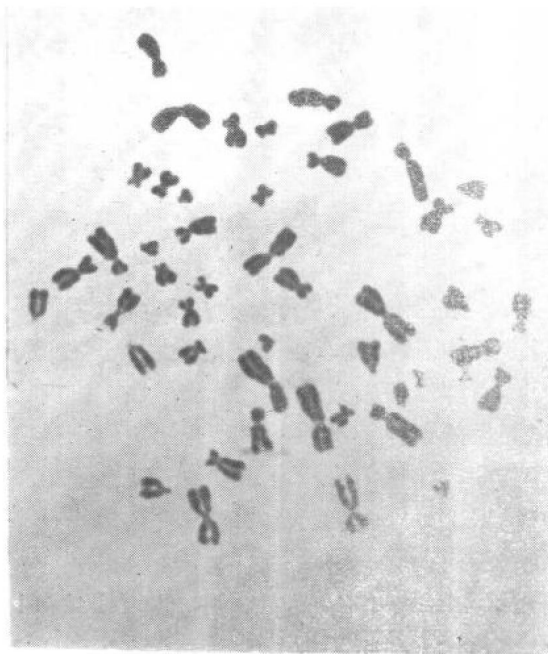


图2 46.XY

二、正常染色体的形态结构

人体生殖细胞（精子和卵子）的染色体是23个，称单倍体（Haploid），以 n 表示。体细胞染色体是46个称双倍体（Diploid），以 $2n$ 表示。当细胞处于间期（interphase）时，染色体呈染色丝盘绕于核内，显微镜下看不清。只有在细胞分裂的早期（prophase），染色丝开始反复螺旋、缩短，才能在镜下分辨清楚。

染色体的检查，目前所取的标本一般都以有丝分裂中期（Metaphase）的染色体为标准。染色体的形态与细胞所处的生理状态有密切的关系，随着细胞分裂的各个时期而异。由于分裂中期的染色体构造最典型，所以采用细胞分裂中期的染色体来观察、研究。

辨别这46个染色体，可根据以下四个特点：1.染色体的长短，2.着丝点的位置，3.臂的长短，4.有无随体。

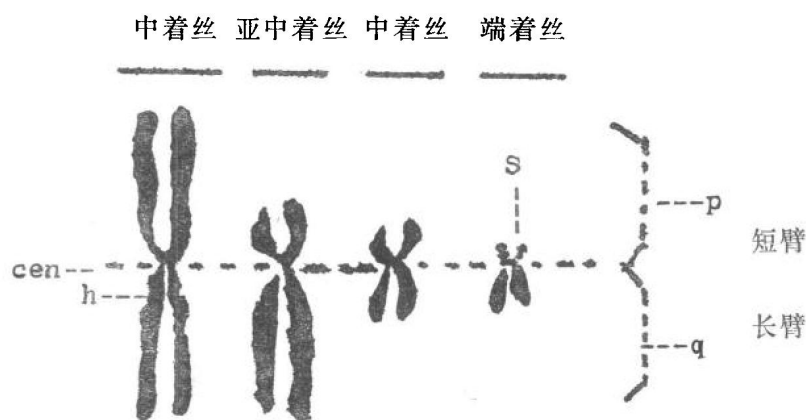


图3 染色体结构模式图

(1) 正常染色体的长度与有关的几个参数

人体染色体的长短不一，用秋水仙素和固定液的处理标准化，也有较大的出入。但在同样条件下，则量A组第一对染色体的绝对长度，仍可做为一项参考的指标。采用标准方法外周淋巴细胞染色体（正常男性），测得第一对染色体的长度为 $10\mu\text{m} \pm$ 。选择染色体测量的条件是，两个单体开始明确分离染色体无弯曲、边缘清晰、无固缩和松解。尽管如此，此值仍为相对参考值。通常测得整个染色体的范围是 $7\mu\text{m} \sim 1.5\mu\text{m}$ 。

根据 Denver 会议 (1960) 文件，给予一个染色体相对长度数量表，其中使用三个参变数。

A: 每一条染色体的相对长度 (relative length)，即每条染色体的长度与该细胞染色体单倍体（包括X染色体在内）的总长度之比，用千分数表示。

B: 染色体臂率 (arm ratio)，即长臂 (long arm) 的长度与短臂 (short arm) 的长度之比值。

C: 着丝点指数 (Centromere index)，即短臂之长度占该染色体长度的百分数。

人类染色体的测量值

(国内测量值)

	A	B	C		A	B	C
1	89	1.02	49	12	36	2.18	32
2	79	1.33	43	13	41	3.84	21
3	63	1.33	46	14	39	3.00	26
4	61	1.58	38	15	35	2.34	30
5	55	1.19	45	16	34	1.40	42
X	53	1.42	31	17	34	1.56	39
6	51	1.95	34	18	33	1.57	38
7	49	1.45	40	19	30	1.21	39
8	45	1.39	42	20	25	1.55	39
9	45	1.45	40	21	22	1.19	45
10	44	1.47	41	22	20	1.20	45
11	52	2.20	32	Y	20	1.20	45

选自江苏省医学情报研究所“人类染色体方法学手册”

正常人染色体长度的三个参数的变动范围表

组	序 号	Denver系统三个指数变动范围 (1960)			北京吴旻等三个指数变动范围 (1966)		
		A	B	C	A	B	C
A	1	82—90	1.1	48—49	71—89	1.0—1.2	49—56
	2	77—84	1.5—1.6	38—40	65—85	1.3—1.9	35—44
	3	63—72	1.2	45—46	56—67	1.0—1.3	40—50
B	4	60—64	2.6—2.9	25—28	58—66	2.0—2.8	26—34
	5	57—60	2.6—3.2	24—30	51—62	2.1—2.9	26—39
C	X	51—59	1.6—2.8	32—38	50—62	1.4—1.9	36—42
	6	54—56	1.6—1.8	36—38	48—57	1.2—2.7	36—45
	7	47—52	1.3—1.9	35—43	45—52	1.2—2.4	30—46
	8	44—48	1.5—2.4	29—40	44—50	1.4—2.5	29—42
	9	44—47	1.8—2.4	32—40	44—49	1.4—2.2	31—45
	10	43—45	1.9—2.6	27—35	42—47	1.2—2.5	31—45
	11	43—44	1.5—2.8	31—40	41—45	1.4—2.4	29—42
	12	42—43	1.7—3.1	24—37	36—43	1.3—2.4	29—44
D	13	32—36	4.8—9.7	10—17	35—43	2.1—7.0	13—39
	14	32—37	4.3—9.5	9—19	33—39	2.0—5.8	15—33
	15	29—35	3.8—11.9	8—22	27—37	2.1—6.6	13—31
E	16	27—33	1.4—1.8	31—42	27—36	1.0—1.7	38—49
	17	29—30	1.8—3.1	23—36	28—35	1.3—2.6	28—43
	18	24—27	2.4—4.2	21—29	19—33	1.3—2.8	26—43
F	19	22—26	1.2—1.9	34—45	23—33	1.0—1.7	37—50
	20	19—25	1.2—1.3	40—46	20—28	1.0—1.4	41—49
G	21	13—20	2.3—6.8	13—31	18—26	1.2—2.5	26—45
	22	12—18	2.0—6.0	14—33	16—23	1.2—1.8	17—46
	Y	11—22	2.9—4.9	0—26	20—29	2.2—5.0	17—29

A: 每组染色体的相对长度 (relative length)

B: 每组染色体的臂率 (arm ratio) “ai”

C: 每组染色体的着丝点指数 (centromere index) “ci”

(2) 着丝点 (粒)

着丝点 (粒) (Centromere) 位于染色体上的一个收缩狭窄处, 着色浅, 通常呈无色区, 该处称为主缢痕 (primary constriction)。研究证明, 染色丝在此处直线通过, 而不螺旋或很少螺旋。

人体23对染色体其着丝点的位置各对不完全一致, 根据位置可分作四种:

1) 中部着丝点染色体 (metacentric chromosome)

着丝点一般位于染色体两臂的中部，例如第1对染色体，也称等臂染色体（isochromosome），

2) 亚中着丝点染色体（Submetacentric Chromosome）：

着丝点位于距中部较近处者（或称次中部Submedian），例如第2、5、6染色体。

3) 亚端着丝点染色体（acrocentric chromosome）：

着丝点位于染色体的顶端，如D、G组染色体。

（3）随 体

在正常人染色体中，可以出现随体（Satellites）的有D组13、14、15三对；G组21、22二对染色体。但不是每个人。每个细胞都同时出现，常是此有彼无，大致变动于2—8个之间。

随体形态：

正常随体是在D组和G组短臂顶端，通过一细丝柄相连，有一小而圆形、着色深的小体，镜下如鼓槌状，或碟须状。

但也有变异的形态，有的可能缺少细丝柄，有的可能随体膨大。

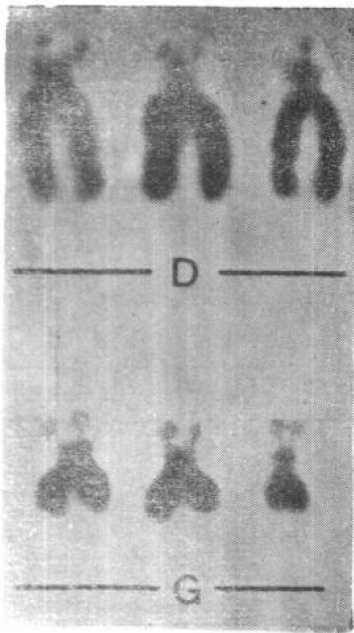


图4 随体（S）

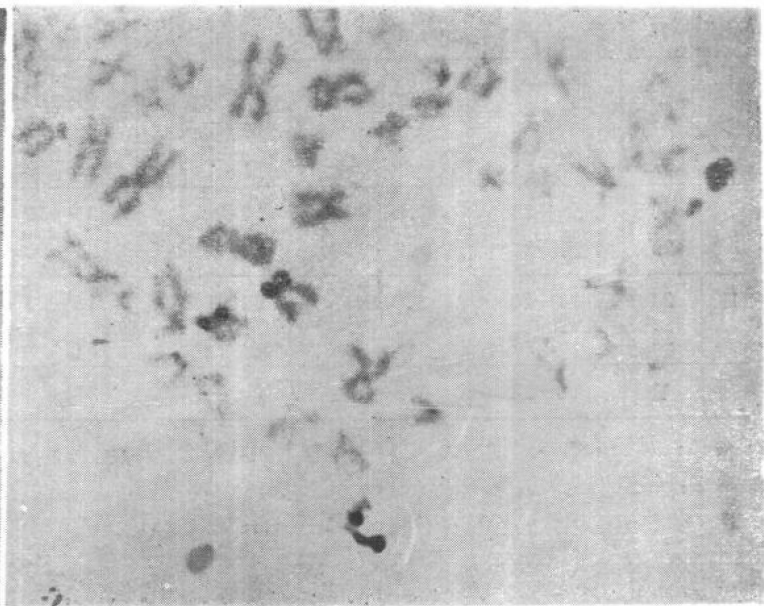


图5 随体染色

（4）次 缢 痕

染色体上除见有主缢痕外，有时在一条臂上还可见到一段淡染色区，称次缢痕

(Secondary constriction)。常见到次缢痕的染色体是1、9、16对。但不少人观察到其他染色体也有可能出现次缢痕，如B组的4—5，D组的13—15对等。故用次缢痕识别单个染色体意义不大。

次缢痕的形态变化也多，典型的是在距着丝点较近的长臂上，有一段较长的距离，通常相当于染色体长臂的近 $\frac{1}{3}$ ，着色浅中间偶见细丝相连。

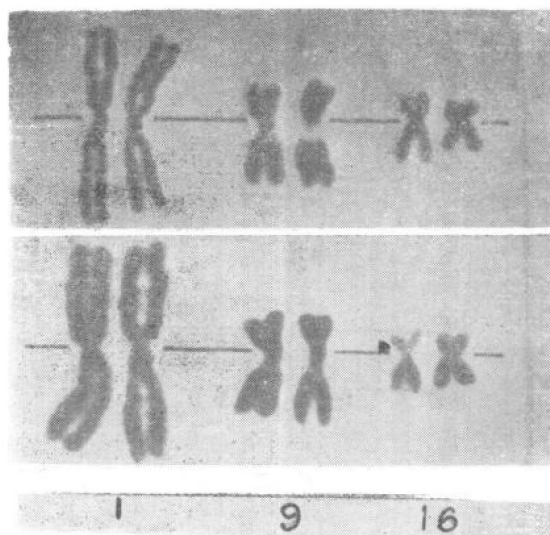


图6 次缢痕(h)

三、正常人染色体的组型和核型

1960年4月 Denver 会议提出了《人类有丝分裂染色体标准命名系统》的文件，国际间统一了命名。这个会议建议采用“染色体核型”(Karyotype)的术语，是指单个细胞内的染色体借助显微摄影剪裁配对，组成系统化的排列顺序。

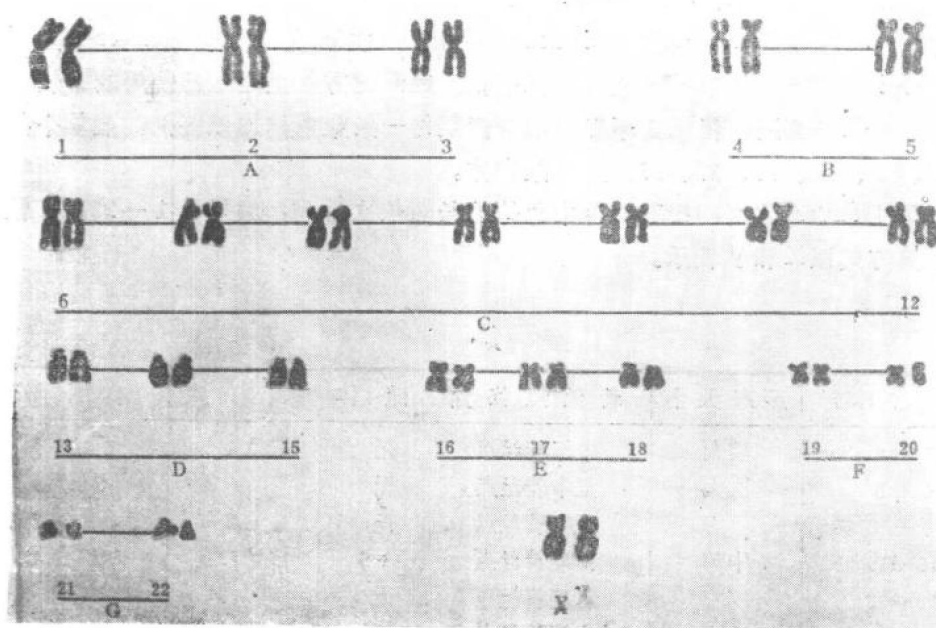


图7 正常女性 46.XX

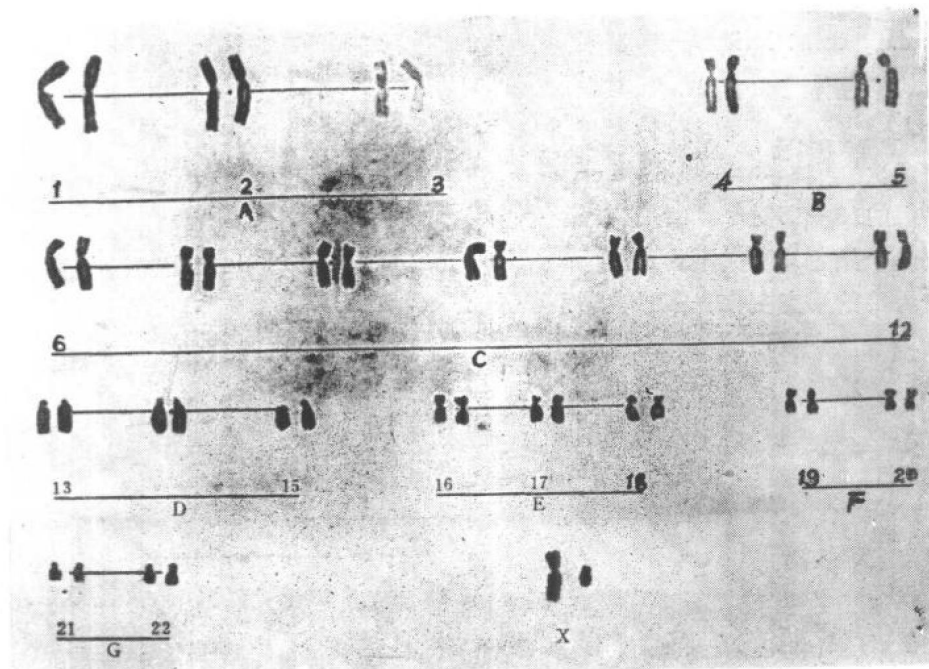


图8 正常男性 46.X Y

染色体组型 (idiogram) 也称“染色体形象图”系按许多细胞的典型特点描绘成的，理想的，模式化的染色体组成。

(1) 常规染色法各组染色体的特征

目前国内外使用的常规染色 (Giemsa 法) 分组，主要是参考 Denver—London—chigaco—paris 系统，逐渐补充使方法标准化。因此此方法虽是最常使用的常规法，而且临床应用也比较普遍，但此法不如分带法能把每一条染色体加以鉴别。能单个鉴别的只限于 1、2、3、16、17、18，及 Y 染色体。

染色体 Denver 体制，按着同源染色体的长短依次排列，编号 (1—22)，性染色体则按经典方式以 X 和 Y 表示。

组号	染色体号	形态大小	着丝点位置	随体	次缢痕	鉴别程度
A	1—3	最大	中部着丝点	无	常见 1	可鉴别
B	4—5	次大	亚中着丝点	无		不易鉴别
C	6—12 + X	中等	亚中着丝点	无	常见 9	难鉴别
D	13—15	中等	顶端着丝点	+S	常见 13	难鉴别
E	16—18	小	近端着丝点	无	16	可鉴别
F	19—20	次小	中部着丝点	无		不易鉴别
G	21—22 + Y	最小	顶端着丝点	+S		难鉴别

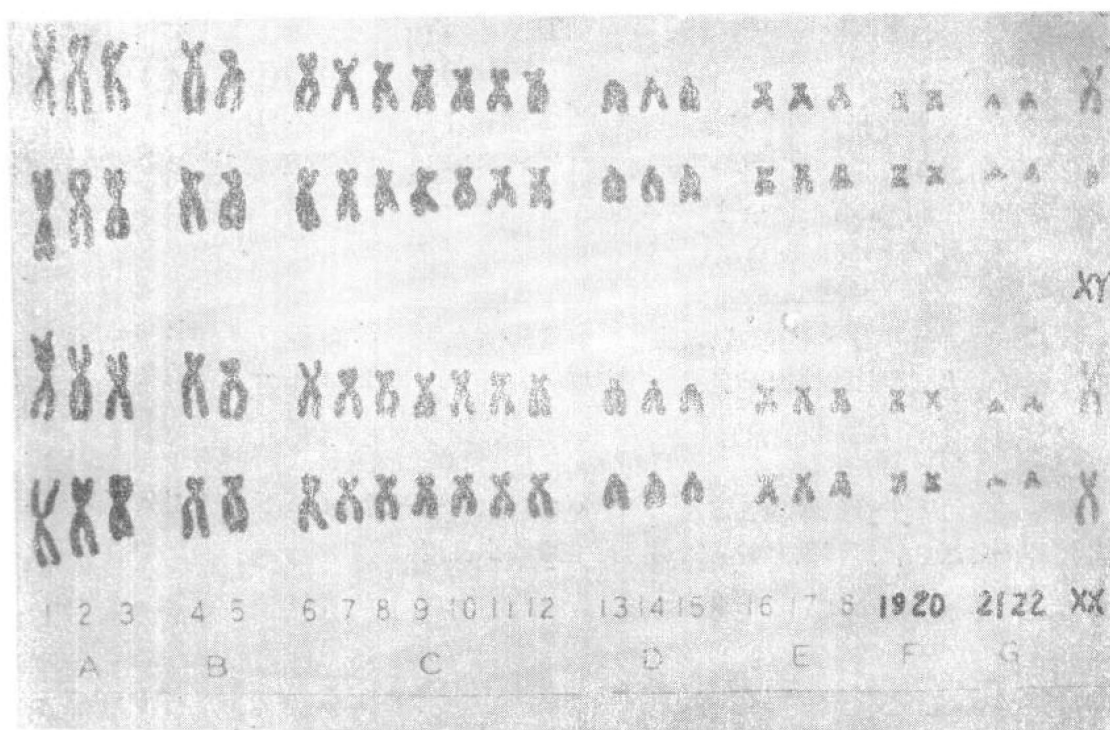


图9 按这一方法对人类染色体编排时，很自然地分成七个大组，它们都有十分明显的外表特征。用英文大写字母表示各大组，以便同各个染色体的编号相区别。这样七个大组的染色体就成为正常核型。

(2) 人体细胞每组染色体的特征

对每个染色体在临床诊断中应明确无误，但在实际工作中，每组染色体间用常规染色有时不易分辨，必要时可采用显带染色法加以分辨。

A 组

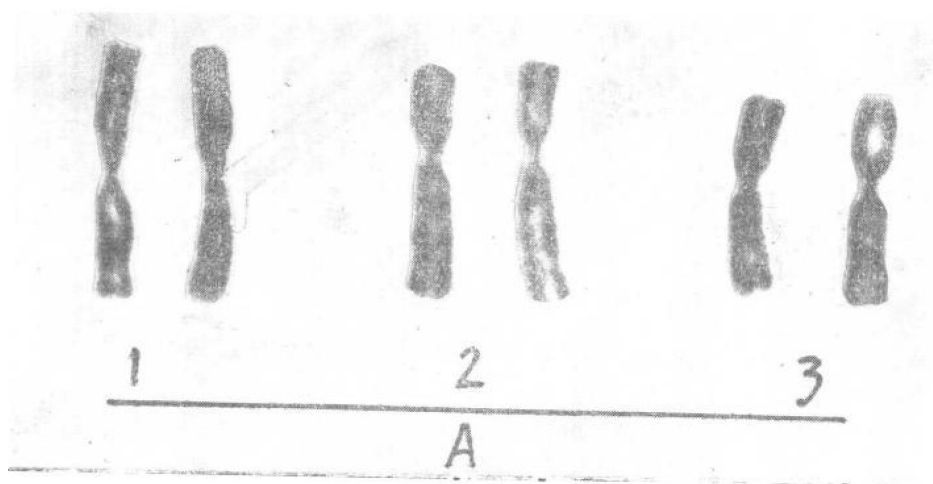


图10

染色体 1 .

是 23 对染色体中最大的中部着丝点染色体。着丝粒常位于正中，臂率 (ai) 1.1 着丝点指数 (ci) 48—49，常在一侧长臂的近端出现一个明显的次缢痕。第一对染色体的长臂常易出现变异。常有同源染色体不等长的情况。

染色体 2 .

较第一对染色体短一些，是最大的亚中着丝粒染色体，ai:1.5—1.6，ci:38—40，常有同源染色体不等长的情况。在低钙标本中，偶尔看到它的长臂有一狭窄的裂隙。

染色体 3 .

是第二大的亚中着丝粒染色体，ai:1.2，ci:45—46，这一对染色体比第 1 对约短 20% 容易与第 1 对区别。短臂能与长臂区别，次缢痕很少见到。

B 组

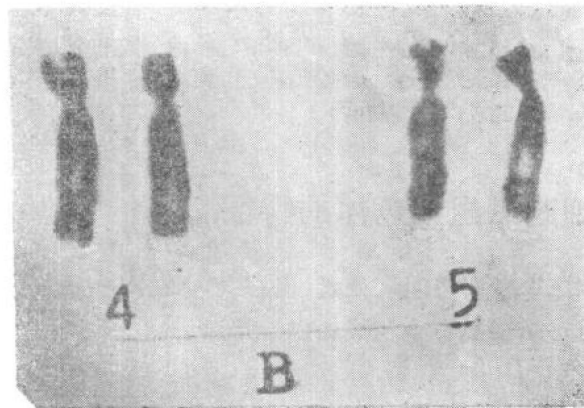


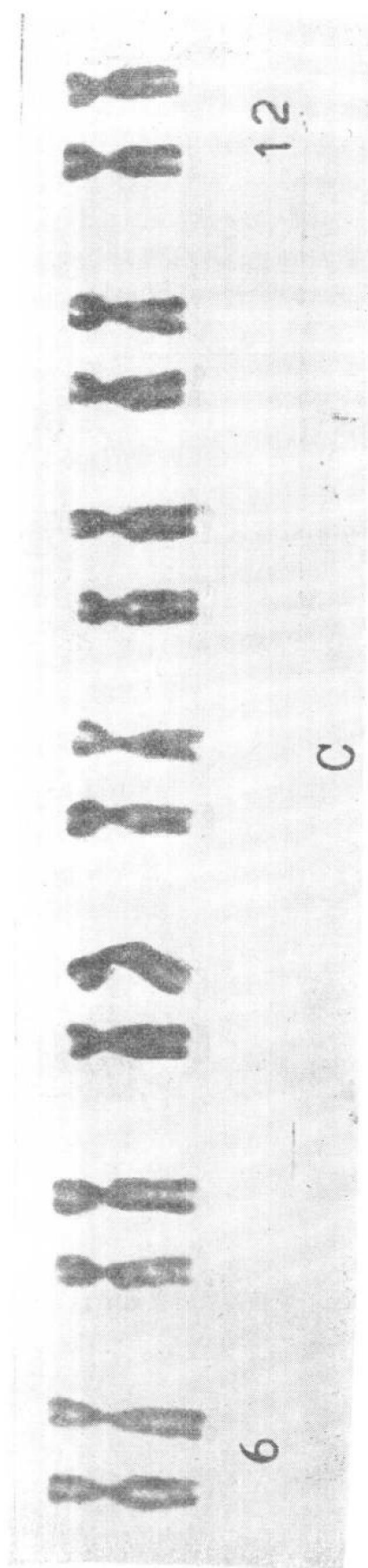
图 11

染色体 4 .

它在 B 组中稍长一些，约比第 5 对长 5—8%。染色体 4 比染色体 5 的短臂通常长一些。有时可在短臂上见到次缢痕，而在低钙标本中更为明显。ai:2.6—3.2，ci:24—30

染色体 5 .

比染色体 4 小些，短臂也比染色体 4 短些。在低钙标本中，短臂常见一狭窄的次缢痕。ai:2.6—3.2，ci:24—30。



这一组的成员极难加以区别。它们的大小差不多，而且全是亚中着丝粒。染色体相对长度和臂率的测量值意义不大。

染色体 6 .

为 C 组中最大的一对染色体，比 X 染色体和第 7 对只略大一些，故染色体 6、7、8 难以区别。

染色体 9 .

为 C 组中较大的一对染色体，其长臂近端常出现次缢痕（它从着丝粒几乎一直延伸到长臂的中部），与第 10 对染色体难以区别。第 9 号染色体大小变异范围很大，即是一个个体细胞，染色体大小也不是恒定的。

染色体 11 .

为 C 组中较小的一对染色体，长臂上偶而有一次缢痕，它的大小约占长臂的 $\frac{1}{4}$ — $\frac{1}{3}$ 。这个次缢痕在低钙标本中更为显著。

染色体 12 .

为 C 组中最短的一对染色体，这一对同源染色体与该组中其他四对较短的染色体往往很难区别。

X 染色体（详见第 12 页）

D 组

第 13—15 对染色体，是大的顶着丝粒染色体。ci: 仅为 15，此值为核型中最低者，都有随体，但不一定在同一个细胞中同时出现。随体的大小可发生变异，（可能是技术原因也可能是个体的变异）。D 组染色体之间的长度有些差别，约达 10%。三对染色体依次而短。

染色体 13 .

为该组中最大的一对染色体。它的随体距离短臂最远。ai: 4.8—9.7，ci: 10—17。

染色体 14 .

为 D 组中标记最不明显的，通常鉴别染色体

D 组

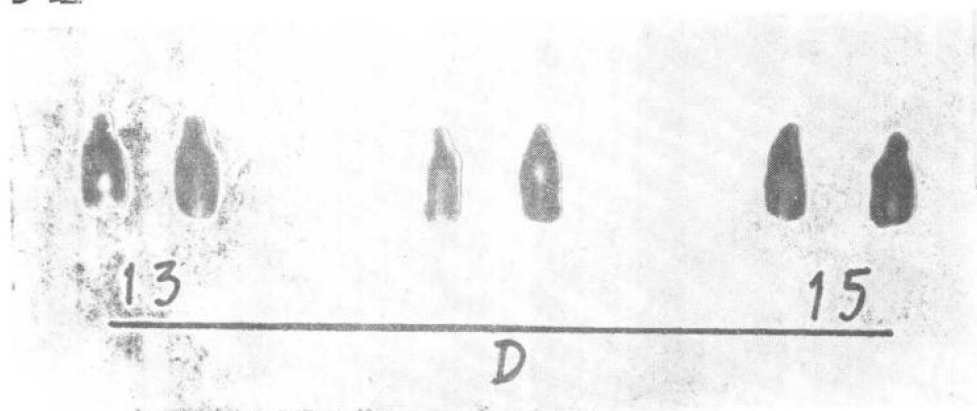


图13

第13对及第15对后，剩余者为该组的第14对染色体。ai:4.3—9.5，ci:9—19。

染色体15，

比较短的一对染色体，它是D组中短臂最明显的染色体。ai:3.8—11.9 ci:8—22。

E 组

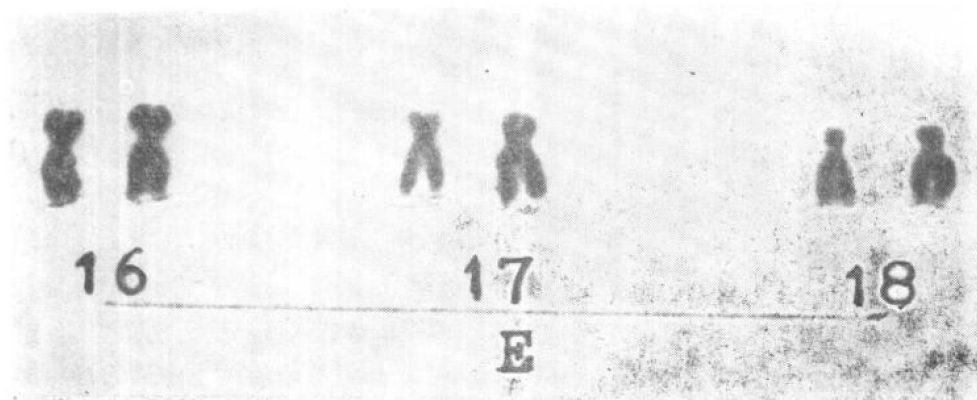


图14

第16—18对染色体、形态略小，具有中部或亚中着丝点。

染色体16.

为最大的一对亚中着丝粒染色体，在常规标本中，不难看到长臂接近着丝粒处有一次缢痕，其长度等于1号染色体的 $\frac{1}{3}$ 。ai:1.4—1.8，ci:31—42。

染色体17.

为中等大小的一对亚中着丝粒的染色体。短臂的外形清楚，很少见有次缢痕，ai:1.8—3.4，ci:23—36。

染色体18.

为该组中最短的一对，它的着丝粒几乎同近端着丝粒的染色体一样，它的长度比第16对染色体短5—10%，其短臂明显短，长臂上次缢痕较少见。ai:2.4—4.2 ci:21—29。

F 组

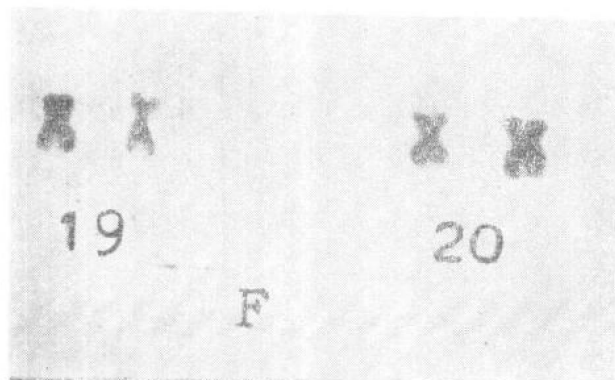


图15

第19—20对染色体，这是很小的二对中着丝粒染色体，常呈小十字交叉状，这二对染色体之间不易鉴别。

染色体19.

为该组中较大的一对，在优良的低钙标本中可见到狭的次缢痕。a:1.2—1.6，i:34—45。

染色体20.

为该组中较小的一对，在优良的低钙标本中，在接近着丝粒的短臂处偶而可以见到狭的次缢痕。ai:1.2—1.3、ci:40—46

G 组

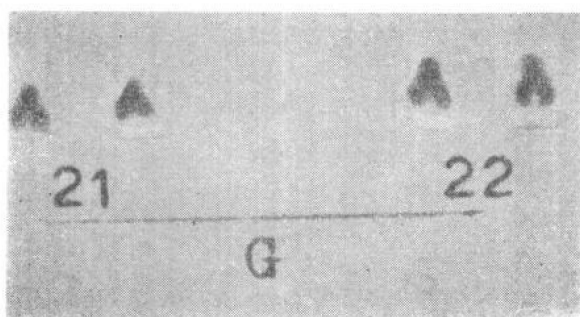


图16