

常见性染色体 疾病问答

[丹] 约翰尼斯·尼尔森 著



中国科学技术出版社

常见性染色体疾病问答

[丹] 约翰尼斯·尼尔森 著

范建华 译

颜 纯 审校

中国科学技术出版社

内 容 提 要

本书是介绍性染色体疾病知识的通俗读物。内容包括特纳综合征、三X女性综合征、克兰费尔特综合征、XYY男性综合征等疾病的命名、病因、症状、治疗，以及其对发育和智力的影响。

本书适合性染色体疾病患者及其家长阅读，也可供临床医师参考。

常见性染色体疾病问答

[丹]约翰尼斯·尼尔森 著

范建华 译

顾纯 审校

责任编辑：战立克

封面设计：王序德

*

中国科学技术出版社出版（北京海淀区白石桥路32号）

新华书店北京发行所发行 各地新华书店经售

国防科工委印刷厂印刷

*

开本：787×1092毫米 1/32印张：2.5 字数：55千字

1991年4月第1版 1991年4月第1次印刷

印数：1—3 000册 定价：1.40元

ISBN 7-5046-0340-6/R·84

致 谢

本书的出版得到了Novo Nordisk公司的
赞助和支持，特此致谢！

前 言

这是一本介绍有关性染色体疾病知识的通俗读物，是临床医师和性染色体异常患者所需要的读物。

本书系原作者应本书译者邀请，专门为中国读者编写的，是作者在丹麦，出版的4种书的汇编本。

性染色体疾病是男、女性发育障碍问题的一个重要方面。人类性别的区分由性染色体所决定。人类细胞核中的染色体有23对，共46条，其中有一对性染色体，男性为XY，即一条为X染色体，另一条为Y染色体，女性为XX，即两条均为X染色体。如果性染色体的数目增多或减少，或部分缺失，均可引起性发育的障碍，甚至还可使身体发生某些异常表现，并能成为终身疾患。常见的性染色体异常的疾病有特纳综合征、克兰费尔特综合征等多种疾病。国内对于这类疾病尚无专著讨论。

本书作者约翰尼斯·尼尔森 (Johannes Nielsen) 教授是丹麦著名的遗传学家，尤其对性染色体疾病有深入的研究，是世界上少数几个专门研究性染色体疾病患者的行为和智力发育，进行早期诊断和身心治疗，并做出较大贡献的专家之一。本书包括了作者的4本专著小册子《特纳综合征》、《三X女性综合征》、《克兰费尔特综合征》和《XYY男性综合征》。每册书专论一种疾病的表现特征、诊断和早

期治疗的重要性，对患者进行药物治疗和心理治疗的方法和
经验。根据作者的_{经验}可以使许多患有性染色体疾病的人成
为身心健康并能过正常性生活的人。因此，本书是应用医学
新模式对病人进行心理治疗的典范。

特纳综合征及其他性染色体异常的病人在我国儿科、妇
产科和泌尿生殖科都很常见。国内虽然也能给予诊断和药物
治疗，但对病人的身心发育一般关怀较少。对此类病人应给
予早期诊断和适当治疗，特别应注意家庭中的正确对待和早
期教育，这对于患者身心健康地发育和成长非常重要。

本书特请约翰尼斯·尼尔森医生作序，将丹麦医生对性
染色体疾病患者进行诊治的成功经验介绍给国内同行和患
者，希望将对性染色体疾病及其他遗传性疾病的诊治工作产
生良好的影响。

颜 纯

1990年10月

序

本书采纳范建华医生的建议将我写的《特纳综合征》、《三X女性综合征》、《XYY男性综合征》和《克兰费尔特综合征》等4种小册子合编为此书在中国出版。

本书并非对这4种性染色体疾病的各方面都给予详尽描述的专著，而写此书的目的是想使性染色体疾病患者和他们的父母能得到一些较好的知识，我也希望那些经常与患性染色体疾病的儿童和成人接触的遗传顾问、医生、教师及其他人士能阅读本书。当然首要的目的是为特纳综合征、三X综合征女性和XYY综合征、克兰费尔特综合征男性及其亲属在各种水平上提供更多的知识。

4种书中的两种由丹麦全国特纳征联络组协会出版；另两种则由丹麦特纳征中心出版；这两种组织都致力于提高和增进有关各种类型性染色体疾病的知识、咨询和研究水平，促进成立特纳征、三X征、XYY征和克兰费尔特征联络组。

本书中的《特纳综合征》一章曾被采用丹麦文、瑞典文、德文、英文、法文、西班牙文、中文、日文、荷兰文、佛兰芒文、捷克文和意大利文出版。

我衷心希望本书能对中国人民有益。我认为范建华医生关于把4种小册子合为一本书出版的想法非常好，并对她的积极建议和翻译工作表示感谢。

约翰尼斯·尼尔森

目 录

第一章 特纳综合征.....	1
1. 特纳综合征的命名.....	1
2. 特纳综合征的发病率如何?	1
3. 特纳综合征的病因是什么?	1
4. 特纳综合征染色体畸变的原因是什么?	2
5. 患特纳综合征的新生女婴有症状吗?	2
6. 特纳征女孩在儿童期发育如何?	2
7. 特纳征女孩在儿童期及以后的一生中会患特 殊疾病吗?	3
8. 身高发育如何?	3
9. 有何方法可以增加身高?	4
10. 特纳征女孩在学校中表现如何?	5
11. 教师如何评价她们的学业水平?	5
12. 她们与同学和教师的关系如何?	6
13. 她们的个性发育如何?	6
14. 特纳征女孩的智力正常吗?	7
15. 她们对教育与职业的适应性如何?	7
16. 她们有正常青春期发育吗?	7
17. 她们能有正常的性发育吗?	8
18. 她们能有自发月经吗?	8

19. 她们能过正常的性生活吗?	8
20. 她们能生孩子吗?	9
21. 她们必须接受性激素治疗吗?	9
22. 她们有较高的患精神疾病的风险吗?	10
23. 特纳综合征是一种疾病吗?	10
24. 父母应该了解有关特纳综合征的全部知识 吗?	11
25. 特纳综合征女孩应了解全部有关知识吗?	12
26. 公众应该了解有关特纳综合征的知识吗?	14
27. 对经羊水染色体检查证实其胎儿为特纳综合 征的父母应给予哪些指导?	14
28. 什么是特纳征联络组?	15
29. 丹麦特纳征联络组是何时建立的?	16
30. 在奥尔胡斯市联络组中发生的实例	16
31. 丹麦更多的特纳征联络组与全国特纳征联络 组协会的建立	19
32. 丹麦全国特纳征联络组协会的规章选录	19
33. 为什么说参加特纳征联络组是有意义的?	20
附: 丹麦特纳征联络组成员的自述	20
(1) 我们的特纳征婴儿	21
(2) 没有任何区别	22
(3) 好哇——我是一个特纳征女孩	23
(4) 我逐渐习惯了这个事实——接受注射治疗	24
(5) 我所希望的一切	26
(6) 我可能矮小, 但其他人应该接受它	27
(7) 全面的妇女	29

(8) 知识、更多的知识·····	31
(9) 特纳征联络组的结论·····	33
(10) 玛丽·苔蕾丝·莎莉尔的诗篇·····	33
(11) 玛丽·苔蕾丝·莎莉尔的自述·····	36
第二章 三X女性综合征 ·····	38
1. 三X女性综合征的命名·····	38
2. 三X女性综合征的发病率如何? ·····	38
3. 三X女性综合征的病因是什么? ·····	38
4. 三X女性综合征染色体畸变的原因是什么? ·····	39
5. 患三X女性综合征的新生女婴有症状吗? ·····	39
6. 三X征女孩在儿童期发育如何? ·····	39
7. 三X征女孩的智力正常吗? ·····	40
8. 她们在学校中表现如何? ·····	41
9. 她们有较高的患其他疾病的风险吗? ·····	41
10. 身高发育如何? ·····	42
11. 性发育如何? ·····	42
12. 三X征女性能生孩子吗? ·····	42
13. 三X征女性是正常女性吗? ·····	43
14. 她们就业与工作的稳定性如何? ·····	43
15. 三X女性综合征是一种疾病吗? ·····	43
16. 她们有较高的患精神疾病的风险吗? ·····	44
17. 父母应该了解有关的全部知识吗? ·····	44
18. 三X征女性应该了解有关的全部知识吗? ·····	45
19. 对经产前诊断证实其胎儿为三X女性综合征 的父母应给予哪些指导? ·····	45
20. 公众应该了解有关三X女性综合征的知识吗? ···	46

21. 三X女性综合征联络组.....	47
第三章 克兰费尔特综合征	48
1. 克兰费尔特综合征的命名.....	48
2. 克氏综合征的发病率如何?	48
3. 克氏综合征的病因是什么?	48
4. 克氏综合征染色体畸变的原因是什么?	49
5. 患克氏综合征的新生男婴有症状吗?	49
6. 克氏征男孩在儿童期发育如何?	49
7. 克氏征男孩的智力正常吗?	50
8. 他们在学校中表现如何?	50
9. 他们在儿童期及以后的一生中会患特殊疾病 吗?	51
10. 身高发育如何?	51
11. 性发育如何?	51
12. 性欲和性交能力发育如何?	52
13. 克氏征男性能生孩子吗?	52
14. 克氏征男性会比预料结果更多地发生同性恋 吗?	52
15. 克氏征男性是真正的男性吗?	53
16. 克氏征男性可以结婚吗?	53
17. 应该给予男性激素(睾酮)治疗吗?	53
18. 他们对就业与工作的适应性如何?	53
19. 克氏综合征是一种疾病吗?	54
20. 他们有较高的患精神疾病的风险吗?	54
21. 父母应该了解有关克氏综合征的全部知识 吗?	54

22. 克氏征男性应该了解有关的全部知识吗?	55
23. 对经产前诊断证实其胎儿为克氏综合征的父 母应给予哪些指导?	56
24. 公众应该了解有关克氏综合征的知识吗?	57
25. 克氏综合征联络组.....	58
第四章 XYY男性综合征	59
1. XYY男性综合征的命名	59
2. XYY男性综合征的发病率如何?	59
3. XYY男性综合征的病因是什么?	59
4. XYY男性综合征染色体畸变的原因是什么?	60
5. 患XYY男性综合征的新生男婴有症状吗?	60
6. XYY征男孩在儿童期发育如何?	60
7. XYY征男孩的智力正常吗?	61
8. 他们在学校中表现如何?	61
9. 他们患其他疾病的风险较高吗?	61
10. 身高发育如何?	62
11. 性发育如何?	62
12. 性欲和性交能力发育如何?	62
3. XYY征男性能生孩子吗?	62
14. XYY征男性可以结婚吗?	62
15. XYY征男性应该接受性激素(睾酮)治疗吗?.....	63
16. 他们对工作与就业的适应性如何?	63
17. XYY男性综合征是一种疾病吗?	63
18. 他们患精神疾病的风险较高吗?	63
19. 父母应该了解有关的全部知识吗?	64

20. XYY 征男孩应该了解有关的全部知识吗?..... 64
21. 对经产前诊断证实其胎儿为 XYY 男性综合
征的父母应给予哪些指导? 65
22. 公众应该了解有关 XYY 男性综合征的知识
吗? 66
23. XYY 男性综合征联络组 66

第一章 特纳综合征

1. 特纳综合征的命名

1938年，美国医生亨利·特纳(Henry Turner)报道了一种在女性中发生的综合征，其表现为身材矮小，第二性征不发育——无乳房和阴毛发育。这些女性通常还表现有颈蹼——颈部两侧皮肤呈皱褶状。此后就将这种综合征以亨利·特纳的名字命名为特纳综合征 (Turner's Syndrome)。

2. 特纳综合征的发病率如何？

约每2500名女性中有一人患特纳综合征。

3. 特纳综合征的病因是什么？

X染色体上携带有决定卵巢发育、性激素生成、性征与身高发育的基因。特纳综合征女孩其两条X染色体中有一条X染色体完全缺失或部分缺失。约半数的特纳征女孩其全身细胞中均只有一条X染色体，故染色体结构为45, X；约15%的特纳征女孩其全身部分细胞为正常染色体结构(46, XX)，而另一部分细胞则为异常染色体结构(45, X)——称为染色体嵌合体；其余的特纳征女孩其全身的全部细胞或部分细胞有X染色体的部分缺失。

4. 特纳综合征染色体畸变的原因是什么？

某些染色体畸变多见于高龄母亲，或高龄父亲所生的孩子，但特纳综合征并非如此。至今对导致X染色体全部或部分缺失的原因尚未明了。

5. 患特纳综合征的新生女婴有症状吗？

约半数的特纳综合征女婴出生时都表现有手、足背浮肿。这种浮肿仅见于特纳征女婴。浮肿通常于数周或数月内消失。若医生不告诉父母这种浮肿是良性的，他们将会为此担忧。

特纳征女婴还可表现有相对明显的颈部皮肤皱褶，一般很快即消失。少数患者可表现为颈宽，或颈部两侧皮肤皱褶长期存在而形成颈蹼。如果颈部皮褶长期存在并有所妨碍时，可通过整型手术给予切除，但多数情况下这种手术是不必要的。

除上述表现外，很难看出新生女婴是特纳综合征患者，即使她们表现有手、足背浮肿，也不能凭此特点就给予确诊。但若是每个医生都能认识到手、足背浮肿是特纳综合征的体征之一，可能约半数的特纳征女婴会在新生儿期得到诊断。

同其他类型染色体畸变一样，只有对全部新生儿都进行染色体检查，才能对所有患特纳综合征的新生女婴作出诊断。

6. 特纳征女孩在儿童期发育如何？

约半数患儿在生后头一年内就会表现出生长障碍，尤其是可伴有吞咽困难和呕吐，少数患儿如伴有胃肠联结处狭窄即幽门狭窄时这些症状会更加明显。

重要的是要让父母知道，患特纳征的女孩比其他儿童在

生后头一年内更容易出现生长障碍并伴有吞咽困难和呕吐，但这些症状并不会长期存在而引起任何严重后果。许多父母由于不了解这种情况而对这些症状非常忧虑；当然，这种忧虑也影响了特纳征女孩的早期智力和体格发育。

7. 特纳征女孩在儿童期及以后的一生中会患特殊疾病吗？

约1/10的特纳征女孩出生时有主动脉狭窄。这种疾病一般在生后头一年或儿童期即可得到诊断。严重者应进行手术治疗，这种心脏手术的危险性很小，术后可使心脏功能完全恢复正常。

许多父母听说患特纳征的女孩可能会有主动脉狭窄，便害怕他们的孩子日后会得此病。应该告诉家长，如果他们的孩子出生时不存在主动脉狭窄，以后也就不会发生此病。

特纳征女孩常易患中耳炎。一旦发生任何原因的中耳感染均必须给予彻底治疗，否则，反复发生中耳炎将导致听力下降。特纳征女孩中约1/4有中度听力下降，但并不引起明显的听力障碍。

约1/5的特纳征女孩有肾发育异常，如重肾、一侧双输尿管（即上下两端各有一输尿管）、或肾结构异常。这些异常一般不表现临床症状并且也不引起疾病。除以上所述之外，特纳征女孩在儿童期或以后并不比其他孩子更容易患其他疾病。

8. 身高发育如何？

特纳征女孩4~5岁时身高已经低于正常标准，在儿童

期中她们常身材矮小，如果父母此时尚不知道自己的女儿患特纳综合征，则会因孩子不长个而去看病。

特纳征女孩在青春发育期不出现青春期生长高峰。在丹麦，特纳征女孩的成人最终身高是133~162厘米，平均为146厘米。这个高度明显地低于丹麦18岁女孩平均167厘米的正常水平。

身材矮小是使特纳征女孩最感忧伤的问题之一，尤其是那些身高低于146厘米这一平均值的特纳征女孩。

9. 有何方法可以增加身高？

小剂量应用一种名叫Oxandrolone（雄性激素的一种衍生物）的激素对11~12岁的特纳征女孩治疗两年后发现；治疗第一年的身高增长速度从原来的每年平均4厘米增加到7厘米；治疗第二年的身高增长速度虽略低于第一年，但仍较未经治疗前有显著增加。不过，用此药治疗后特纳征女孩的成人最终身高仅平均增加3~4厘米。

近年来试用人生长激素对特纳征女孩进行治疗，从8~12岁开始用药。治疗头两年身高增长速度与用Oxandrolone治疗结果相同。如果将Oxandrolone与人生长激素联合应用则身高增长速度的增加会更显著，治疗第一年的身高增长速度从每年平均4厘米增加到9厘米，第二年则略低一些。不过，单独应用人生长激素治疗或应用Oxandrolone与人生长激素联合治疗，其成人最终身高如何尚未揭晓，还有待于观察。

目前在丹麦、瑞典和美国正在试用极小剂量的雌激素治疗特纳征女孩，从11~12岁开始用药，很可能也会使身高增