

病理學要論

主 譯

國立臺灣大學醫學院病理學研究所病理學碩士

臺北醫學院・中國醫藥學院執教

醫師：陳 武 雄

執行編譯

張紅淇、范文政、邱明星

(上 冊)

合記圖書出版社發行

目 錄 (上册)

第 一章	細胞損傷與遺傳疾病.....	1
	Cell injury and genetic disorders.	
第 二章	退行性細胞變化和浸潤.....	29
	Retrograde cellular changes and infiltrations.	
第 三章	炎症與修復作用.....	71
	Inflammation and repair.	
第 四章	免疫疾病.....	107
	Immunologic disorders,	
第 五章	體液、電解質及血液循環的障礙.....	135
	Disturbances of body water and electrolytes and of circulation of blood,	
第 六章	細菌感染.....	171
	Bacterial infections,	
第 七章	結核病、麻風和結節病.....	193
	Tuberculosis, leprosy, and sarcoidosis.	
第 八章	立克次氏體、病毒體, 和壁衣體疾病.....	219
	Rickettsial, viral, and chlamydial diseases.	
第 九章	螺旋體病與花柳病.....	257
	Spirochetal and venereal diseases.	

第 十 章	黴菌、原蟲與蠕蟲感染.....	279
	Mycotic, protozoan, and helminthic infections.	
第十一章	化學中毒、放射傷害與營養障礙.....	317
	Chemical poisons, radiation injuries, and nutritional disturbances.	
第十二章	生長的障礙.....	345
	Disturbances of growth.	

第一章

細胞損傷與遺傳疾病

(Cell injury and genetic disorders)

有關細胞的幾個基本概念如下：

1. 細胞為構成生物體的基本形態和功能上的單位。
2. 所有組織皆由細胞及其產物所組成。
3. 所有細胞皆來自前存的母細胞—即 *Omnis cellulae cellula* (Rudolph Virchow, 1859)。

近年來細胞生物學急速的發展，主乃由於儀器分析的進步（包括電子顯微鏡和X光繞射技術）和細胞學與其他生物學（如遺傳學、生理學和生化學）研究的結合觀念。可以想見的，今日細胞學已進展到一個新的領域：超顯微形態 (sub-microscopic morphology)、超顯微結構 (ultrastructure)、分子生物學、細胞遺傳學、細胞生理學和細胞化學等。

細胞的結構及其功能

(Structure and function of cells)

各種細胞雖有大小和形態的差別，但却也具有許多共同的特性（圖1—1）。每一細胞皆由一團細胞質 (cytoplasm) 和一個細胞核所組成，包圍著細胞的是一層極薄的原生質膜 (plasma membrane) 或原漿膜 (plasma lemma)，此膜主由脂質和蛋白質所組成，細胞和周圍環境就藉此膜以行物質的交換，此膜表面可能非常簡單而平滑 (simple and smooth)，也可能極其複雜 (complex) 以適應其特殊功能上的需要。舉例來說，腸道、腎小管和小膽管的上皮細胞原生質膜，形成無數小皺摺（微絨毛 microvilli），以增加其吸收或分泌的有效面積。細胞膜的主要特性之一為通透性 (permeability)，不僅可行擴散作用

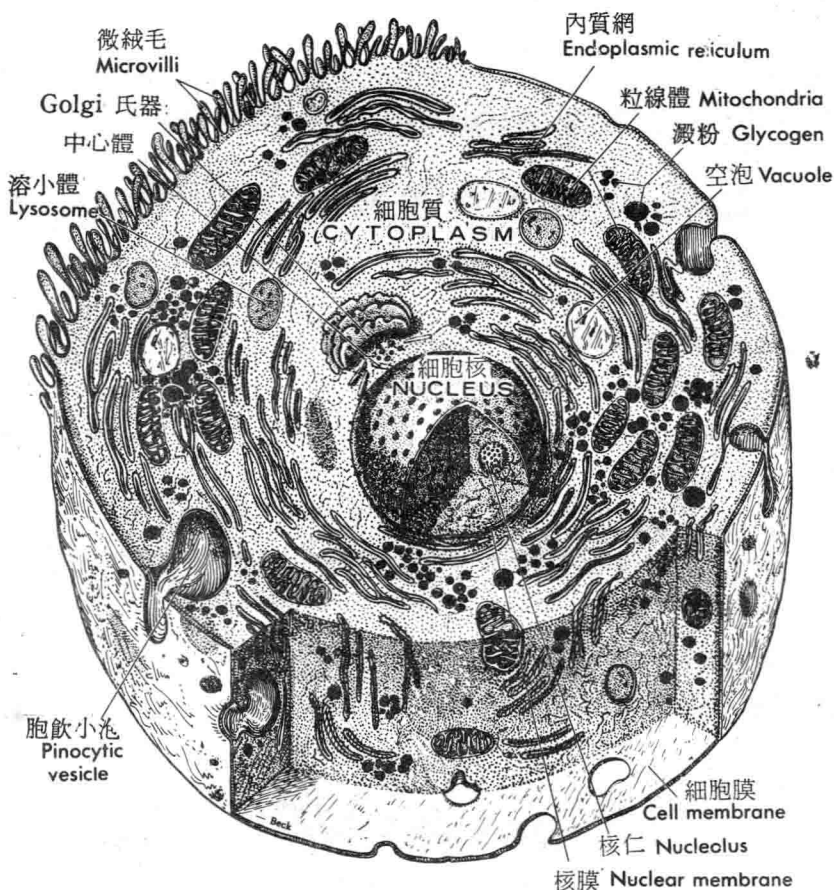


圖 1—1：電子顯微鏡下的典型細胞圖型。(From Anthony, C.P., and Kolthoff, N.J.: Textbook of anatomy and physiology, ed. 9, St. Louis, 1975, The C. V. Mosby Co.)

(diffusion) 或被動運輸 (passive transport) (對水分和某些溶質而言)，並且具有主動運輸的功能 (如離子的交換)，當然此種運輸需要能量，而能量即來自細胞本身的代謝作用。另外某些物質則經由細胞的胞飲作用 (pinocytosis) (源自希臘字 pinein, 意即飲用 to drink) 進入細胞，此一過程：原生質膜首先包圍周圍的液態小滴 (如蛋白質、葡萄糖、荷爾蒙之溶液)，然後逐漸凹陷進

入細胞且脫離胞膜而進入胞質中。欲誘導胞飲作用之進行，在周圍環境中，除了水分之外，必須還有其他物質—即某些胺基酸、蛋白質和鹽類。碳水化合物和核酸並不誘導胞飲作用之進行。與胞飲作用類似的尚有吞噬作用 (phagocytosis) (源自希臘字 phagein, 意謂吃進 to eat)，不過吞噬作用乃指細胞藉上法吞入固體顆粒 (solid particles) 而言。

幾乎所有細胞原生質膜之外表面皆存在一層極薄的含糖豐富的物質 (表衣 surface coat 或胞衣 cell coat 或糖衣 glycocalyx)，此一物質可能源自其所包被的細胞本身，此表層物質可能具有免疫作用或過濾性質或者可能具有維持細胞內顯微環境平衡之功能。雖然有些學者認為此一物質在維持組織中細胞的黏合上扮演極重要的角色，但其作為細胞之間黏合質，到底到何種程度則尚未十分明瞭。原生質膜上某些構造上的修飾 (modification)，尤其是上皮細胞，很顯然的，乃在使得細胞之間的結合，更形鞏固，某些細胞的側面，可形成膜樣皺摺，加強了相鄰細胞間的套合作用 (interdigitation)。細胞上的特化區，吾人稱之為接合器 (junctional complexes)，可在許多上皮組織 (epithelium) 上見到，其沿著細胞側緣分佈，由上而下順次分為三區，分別為緊密接合區 (tight junction) 或對合區 (zonula occludens)、中間接合區 (intermediate junction) 或黏合區 (zonula adherens)、橋粒區 (desmosome) 或黏合斑 (macula adherens)。在緊密接合區，相鄰細胞緊密相對，很可能沿其外緣二者融合在一起，使得細胞間隙成閉塞狀態；在中間接合區，細胞間隙異常明顯，此一區域，緊靠細胞膜內緣處的細胞質，含有與此區平行的緻密絲質堆積；橋粒區之特徵為似板狀或鈕扣狀區 (plaque-like or button-like area)，雖也有細胞間隙存在，但此一空隙中却含有電子顯微緻密物質 (electron dense material)，此區細胞膜增厚，好似細胞質絲 (cytoplasmic filament) 或張力絲 (tonofilament) 聚合在細胞膜上一般。

厚生質膜與小管狀 (tubule)、空泡狀 (vesicle) 的膜樣細胞質網相互連繫，是為內質網 (endoplasmic reticulum)。此一網狀物，貫通細胞質直達核膜，有時因有緻密顆粒物附著其上，呈粗糙性 (rough) 或顆粒性 (granular) (動質 ergastoplasm)，這些顆粒是為核糖體 (ribosomes)，也存在於網狀系統外之細胞基質中。核糖體是由蛋白質和核糖核酸 (ribonucleic acid RNA)

所組成，是細胞內蛋白質（酵素 enzyme，細胞內化學反應之加速物質）的合成中心。這些細胞質核糖體，常多個聚在一起形成多核糖體（polyribosomes）或簡稱多糖體（polysomes），細胞質染色所以呈鹼性主乃核糖體之存在所致。另有一類內質網，不含有顆粒性物質，故表面呈平滑狀。

Golgi 氏器（Golgi apparatus or Golgi complex）常被視為無顆粒性內質網的一部分，不過有些學者則認為其應屬另一獨立性的網狀結構。Golgi 氏器似與細胞的分泌活動有密切關係，細胞在其他部位製造出分泌物質後，便轉送到此處加以濃縮成顆粒（granules）或小滴（droplets），再將其釋放出細胞外。精子細胞在發育成精子時，Golgi 氏器也參與了尖體（acrosome）之形成。

溶小體（lysosome）是細胞質內緻密顆粒（dense particles）或囊泡（vesicles），外圍包被著單層被膜，內含水解酶（hydrolytic enzyme）和高濃度的酸性磷酸酶（acid phosphatase）。溶小體和 Golgi 氏器之間有極密切的關係存在，一般相信溶小體所含之水解酶能影響細胞的吞噬作用（phagocytosis）和胞飲作用（pinocytosis），並且還可以消化生活細胞本身的細胞質（細胞自噬作用 cellular autophagy）或消化死亡的細胞（自溶作用 autolysis）。細胞也可以釋出溶小體酵素（lysosomal enzyme）造成其周圍組織的溶解效應（lytic effect），如噬骨細胞（osteoclasts）之移去骨組織即是。在腎臟和肝臟的細胞膜上尚含有過氧化小體（peroxisomes）或稱微小體（microbodies），含有過氧化氫酶（catalase），頗似溶小體。

自噬泡（Autophagic vacuoles）或胞溶體（cytolysosomes）或胞分體（cytosegresomes），乃一有被膜之小空泡（vacuoles），可在其內明顯見到各種分解程度的細胞質組成分或細胞器，這些空泡是在細胞行自噬作用時形成的。細胞自噬作用是一種胞內消化，有時吾人稱之為局部性自溶（focal autolysis），其發生過程：首先是細胞內某一局部因細胞損傷或細胞器本身自然更替而發生細胞質崩解之後，先為一層可能來自內質網的被膜包圍，形成所謂的自噬泡（autophagic vacuoles），此一空泡再與溶小體融合，由溶小體酵素將此一脫離的細胞質加以消化，未能完全消化掉的細胞質碎屑，仍舊保留在被膜之內，是為殘餘體（residual body），此一殘餘體最後與細胞膜融合而排出細胞外，此一排出過程正好與胞飲作用或吞噬作用完全相反，即所謂 exocytosis。

粒線體 (Mitochondria) 為顆粒狀、桿狀或絲狀的細胞質內器。每一粒線體皆由雙層膜 (外膜和內膜) 所包被，內膜形成一連串的皺摺突入粒線體腔內，名之曰“褶” (crests 或 cristae)，使粒線體看似具橫紋結構之胞器。粒線體腔內含有顆粒性基質 (granular matrix)，可說是細胞的主要發電廠，能供給細胞代謝作用所需的能量，其能量之產生則有賴其內所含酵素系統，粒線體是細胞內 ATP 的主要來源之一。粒線體膜為選擇性半透膜，因此當細胞質中的化學物質或滲透壓有所改變時，會造成粒線體之腫脹或皺縮。

中心體 (Centrosome) 內含有兩個小顆粒，是為中心粒 (centrioles)，常位於細胞的幾何中心位置，靠近細胞核且與 Golgi 氏器有密切關係。細胞分裂時先出現兩對中心粒及其周圍之星狀體，然後兩對互相分離，分佈於紡錘絲之兩極，分裂之後，每一子細胞皆獲得與母細胞相同的兩個中心粒。

細胞質基質 (cytoplasmic matrix) 內含上述所提各種細胞器，為一透明均勻物質，具有膠體性質，與溶膠、凝膠之轉變 (sol-gel transformation)、黏稠度之改變 (viscosity changes)、阿米巴變形運動、紡錘絲之形成、細胞分裂皆有密切關係。某些特化的細胞，細胞質基質為纖維性構造 (fibrillar structure) 分化的地方 (如角質纖維、肌原纖維和神經小管)。細胞基質主由水分、電解質、可溶性蛋白質和酵素、脂質、醣類、可溶性 RNA (運輸性 RNA) 所組成。細胞質內除胞器外，其他可見粒子吾人稱之為包涵體 (inclusions)，這包括了分泌性小顆粒、儲存物質 (脂質、澱粉) 以及各種色素。

細胞核為整個細胞內最顯眼的構造，存在於所有細胞之中，不過在人類發育晚期，紅血球中細胞核已消失了。其大小和形狀隨細胞種類各異，一般言之，為球形或卵圓形，也可能為鋸齒狀 (indented) 或分葉狀 (lobulated)。通常一個細胞只含一核，少數細胞含兩個細胞核 (如有些形質細胞 plasma cells) 或者多核 (如噬骨細胞 osteoclasts)。細胞核在細胞中的位置頗不一致，可為中心性 (centrally) 或偏旁性 (eccentrically)，但就同一種細胞而言，其核所在位置大體類似。

細胞核是細胞活動的管制和協調中心，在細胞分裂和遺傳上亦扮演了相當重要的角色。生活細胞的細胞核即使在鏡下也不易看清，除非使用位相差顯微鏡 (phase contrast microscopy)，在細胞間期 (interphase) 只可見核膜和其

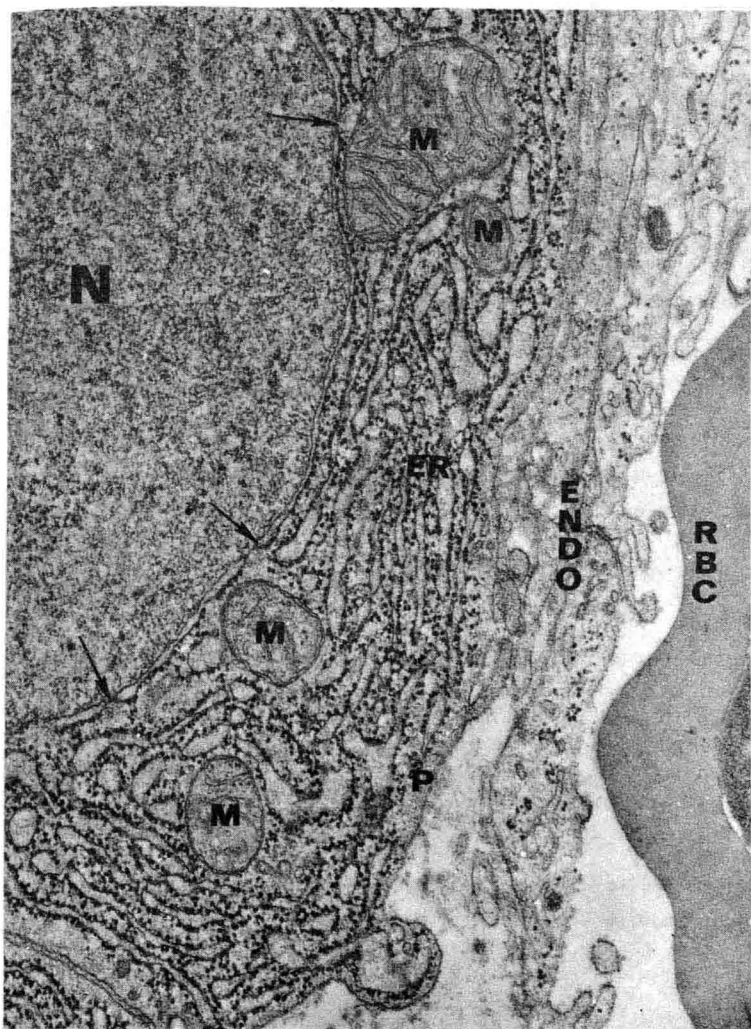


圖 1—2：胰臟腺泡細胞之電子顯微鏡下觀，可見細胞核、細胞質器和鄰近微血管。細胞核，N，由雙層核膜包圍，核膜上有小孔（箭頭指示）。內質網，ER，為粗糙性（有核糖體附著）。粒線體，M，大小不等，具特殊的內膜（嵴 cristae）。細胞邊緣的旁邊可見毛細血管，P，內皮細胞，ENDO，紅血球，RBC，存在於毛細血管腔內。（X 52,500; Courtesy Dr. D. R. Anderson.）

所含一或二個核仁。至於核內詳細構造須使用一般染色方法固定細胞才能看到，藉著組織化學技術和電子顯微鏡等方式，能見得更加清楚（圖1—2）。其基本結構為核膜（nuclear membrane）、細絲（filaments）和染色質顆粒（granules of chromatin）（可認為是細胞間期時候的染色體 chromosome）、核仁（一或數個）以及核漿（nucleoplasm 或 nuclear sap）。核漿頗類似細胞質，亦為膠體物質，由水分、電解質、蛋白質（包括酵素）、脂質和醣類所組成。細胞核中最重要的化學成分為核酸，有兩種形式：去氧核糖核酸（deoxyribonucleic acid DNA）和核糖核酸（ribonucleic acid RNA）。DNA 含量較豐，主存於染色質內，RNA 則大部以疏鬆連接，似核糖體顆粒的形式集中於核仁，亦有少量存於染色質中。DNA 為遺傳物質之主成分，間接控制或指導細胞內蛋白質的合成，RNA 則直接參與細胞內蛋白質的合成。

女性絕大多數的細胞在細胞間期時，核膜旁邊尚可見一種明顯的染色質塊，是為性染色質（sex chromatin）或 Barr body，存在於含有二個或二個以上 X 染色體的個體。事實上一個以上的 Barr body 亦可能存在（Barr body 的數目通常較 X 染色體之數目少一個）。電子顯微鏡下可見核膜乃由兩層含有小孔的膜所組成。二膜之間有明顯空隙，證據顯示此外膜與內質網之間似有直接的連繫，因此細胞核內形成的物質經由此通道運送到細胞質中是有可能發生的。

細胞損傷（Cellular Injury）

各種研究細胞技術的改進，諸如電子顯微鏡、超高速離心法和細胞化學等，使得吾人對於損傷的細胞所生的各項變化得有更深一層的認識。細胞損傷可由許多因素所引起，如缺血（ischemia）或氧氣不足（hypoxia）、氧氣過多（hyperoxia）、化學物質和藥物作用，輻射能、熱、冷、營養障礙、細菌及其產物、免疫複合體（immune complex）等。細胞的損傷可為非致命性的，造成可逆的細胞變化（如變性 degeneration），也可為致命性的，造成細胞的死亡（壞死 necrosis）。

某些非致命性傷害，例如生化障礙或遺傳突變時，檢查細胞發現其形態看似正常，或者可能只有些微的超顯微變化，如自噬泡（autophagic vacuoles）數

目增加，此乃病竈性細胞質瓦解加速的結果。另外一些非致命性傷害，細胞可能產生較為明顯的變化，如可逆性細胞退行性變化(retrograde cellular process)或細胞變性(degenerations)，其詳細情形將在第二章討論。細胞特異成分(胞器)的改變，可在這些病變的早期見到，一般相信破壞始自於內質網或粒線體，可能發生的早期超顯微變化和生化變化如下：

1. 粒線體基質失去顆粒性，緊跟著發生脹大且基質變得澄清 (clearance of matrix)。
2. 內質網行泡狀膨大 (vesicular distention)，某些情況下可導致大型細胞質空泡的形成。
3. RNA 顆粒消耗，使細胞失去鹼性。
4. 細胞質中澱粉減少。
5. 酵素如 ATP-ase 和琥珀酸脫氫酶 (succinodehydrogenase) 之減少。
6. 內質網空泡和細胞質基質中出現脂肪小粒。

由於粒線體和內質網之破壞及其內繼發之酵素反應失調，造成細胞內某些機能上的擾亂，如主動運輸 (active transport) 機制和細胞膜通透性的改變 (導致水分、電解質成分的改變) 以及細胞內蛋白質、脂肪、醣類的代謝障礙，如此至少可以解釋一部分的細胞損傷 病理變化如 細胞 濁腫 (cellular swelling 或 cloudy swelling)、水腫變性(hydropic degenerations)、玻璃變性(hyaline degeneration)、脂肪變形 (fatty metamorphosis)。

活體細胞暴露於致死性損傷 (lethal injury) 時，細胞破壞如此之甚，以致引起細胞的死亡，細胞死亡之後，某些細胞內酵素和細胞外酵素可造成細胞核和細胞質的變化，這些變化可在一般光學顯微鏡下觀察到，這些結構上的改變，代表標準的壞死 (necrosis) 組織學上的變化過程。細胞核的表現最為明顯 (核濃縮 pyknosis、核破裂 karyorrhexis、核溶解 karyolysis)，不過細胞質的變化如：蛋白質凝固、細胞溶解作用 (cytolysis) 和細胞皺縮作用也是可見的變化。正常的組織片取出後，迅即使用固定劑使其死亡，其細胞結構可能保留原狀，此乃因細胞內所有酵素活動突然停止之故。壞死 (necrosis) 為一種細胞急性死亡的形式，需與漸進性壞死 (necrobiosis) 區別之。漸進性壞死乃指細胞逐漸變性以至於死的現象而言，如同身體某些組織在正常情形下的老化更替作用一樣 (

如皮膚)。

細胞變性變化為可逆性，細胞可恢復原狀。相反的細胞致命損傷使得細胞結構改變時為不可逆性。原先認為細胞之所以死亡，乃因溶小體之破裂並釋出其所含破壞性酵素的結果，現知細胞發生可逆變化之後，溶小體被膜仍保持完整，可能是由於膜通透性的增加使得其內所含酵素漏出所致，至於溶小體被膜的破裂，在壞死進行的後期，始見發生。雖然光學顯微鏡下，壞死細胞的觀察，主乃依其細胞核之變化為基準，但其胞質器 (cytoplasmic organelles) 的形態變化 (尤其粒線體和核動質 ergastoplasm)，甚至在核發生明顯變化之前，即可在超顯微鏡下觀察到。事實上，死亡細胞的超顯微變化實質上即前述細胞損傷之加重和早期症狀的繼續演變，包括：

1. 粒線體厲害腫脹，脣之消失或瓦解，基質中出現緻密性顆粒，通常為鈣質的沈積物。
2. 粒線體被膜空泡化、扭曲和破碎。
3. 內質網崩解、多糖體之消失和解離。
4. 細胞膜的改變和多層板狀結構 (multilaminated configuration) 的形成 ("whorls or myelin" figure)。
5. 微絨毛扭曲，細胞接合處瓦解。
6. 核染色質聚集，核仁破裂和溶解，核膜不規則化。
7. 細胞核內和細胞質出現大泡 (blebs) 和空泡 (vacuoles)。
8. 自噬泡 (Autophagic vacuoles) 增加，溶小體融合，最後許多溶小體消失 (破裂)。
9. 細胞破裂和皺縮。

細胞遺傳學 (The cells in genetics)

生體的遺傳性質決定於細胞核內的 DNA。從一代傳到下一代的遺傳訊息存在於基因 (gene) 的 DNA 中，此乃染色體的遺傳單位 (hereditary units)。DNA 分子中嘌呤 (purine) 和嘧啶 (pyrimidine) 鹽基的次序構成遺傳密碼 (genetic code)，細胞分裂前，DNA 準確地進行複製以確保其傳給未來下一代個體遺傳訊息的完整性。DNA 經由其遺傳密碼以控制蛋白質的合成，更進以

決定細胞的生化活動，DNA 按其特異排列次序決定胺基酸排列的次序，形成多肽鏈 (polypeptide)，再由這些多肽鏈合成結構蛋白質 (structural proteins) 和酵素。遺傳訊息首先傳給 messenger RNA (在細胞核內以 DNA 為複製版而成)，然後由此 RNA 帶到細胞質蛋白質合成的位置 (即核糖體)，然後開始其蛋白質之合成。

染色體的遺傳和結構組合，一般相當穩定，但有時在不受其他任何因素的影響下，亦可能發生自然改變，當然有傷害性因子的存在下，如游離輻射、化學藥物或感染時，更易促其發生改變。這種改變導致兩種型式的染色體變化：(1)遺傳物質分子級的改變，發生於染色體的某一特定點，涉及單一基因位置，染色體本身並未產生可測性的顯微變化所謂點突變或基因突變。(point mutation 或 gene mutation)。(2)染色體發生可覺性的顯微變化 (chromosomal aberration)，可能為數目或結構上的不正常。研究細胞分裂時染色體的顯微變化和行為的學問，謂之細胞遺傳學 (cytogenetics)。個體的基因組合型謂之“基因型”(genotype)，此種基因組合所表現出來的 (身體、心理、生化等特性)謂之“表現型”(phenotype)。

點突變 (Point mutation) 點突變時，某一基因可能因 DNA 的缺陷而失去或改變其功能，導致不正常酵素或其他形式不正常蛋白質的形成，也可能導致某種酵素製造的缺乏。這種生化遺傳障礙引起的疾病如血紅蛋白病變 (hemoglobinopathies) (如鎌刀型貧血 sickle cell disease)，此時控制血紅素分子球蛋白部分形成的基因發生突變，因而產生不正常的血球蛋白；又如新陳代謝的先天性障礙，某一特異性酵素的缺乏明顯 (如黑酸尿 alkaptonuria、苯酮尿 phenylketonuria、澱粉貯積病 glycogen-storage disease、乳糖血症 galactosemia、膀胱胺基酸尿 cystinuria、高胱胺酸尿 homocystinuria、Wilson 氏肝豆狀核變化 hepatolenticular degeneration 和其他)。

染色體異常 (Chromosomal aberrations) 染色體異常之特徵為染色體數目或結構上的改變，引起各種不同的疾病，在討論這些病變之前，必須先複習一下所學：正常性細胞或配子 gamete，分別貢獻出23個染色體給受精卵—22個自體染色體和一個X或Y染色體；精子可提供一個X或一個Y染色體而卵子只能提供一個X染色體；正常人的細胞除了生殖細胞而外，皆含46個染色體—22

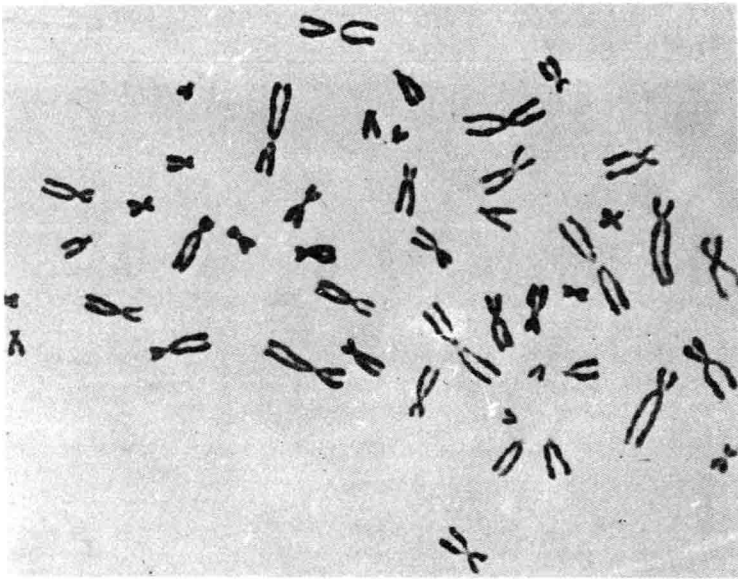


圖 1—3：培養中的正常白血球，來自雙套染色體之女性 ($2n=46$)，細胞正處於細胞分裂中期 (metaphase)。(From Sandberg, A. A.: CA 15: 2-13, 1965)

對同源自體性染色體 (homologous autosomes) 和 1 對性染色體 (女性為 XX，男性為 XY)。

染色體異常可發生於自體性染色體或性染色體。染色體異常發生的比率，在未加選擇的生存嬰兒樣本中約佔 0.5%；最近的估計，染色體異常發生的比率在未加選擇的出生前後死亡的嬰兒樣本中約佔 5.6%；嬰兒發生畸型的 (死產 still-birth 和新生 neonatal) 約佔 13%；死於其他原因的嬰兒佔 2.5%；妊娠初期發生自然流產的胎兒中，有染色體異常的佔 35%。染色體發生改變的生存病患中，許多器官的結構異常和功能異常往往同時存在。心智遲滯 (mental retardation) 常見於有染色體異常之臨床障礙 (clinical disorder)，尤其在自體性染色體異常之時。一般言之，自體性染色體的缺陷所引起的身體和心智上的障礙較性染色體異常所引起的還要大。

染色體分析 (Chromosome analysis) 染色體的研究通常將細胞置於組織培養基中生長而觀察之。細胞可能得自血液中的白血球 (圖 1—3) 或自

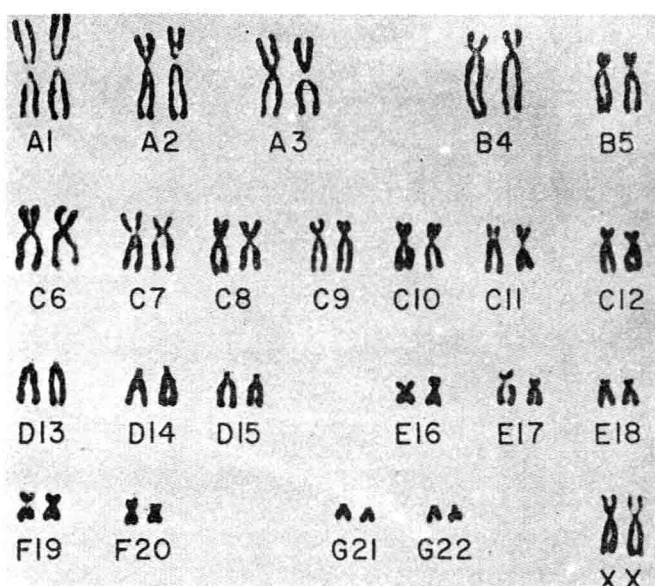


圖 1—4：細胞分裂中期 (Metaphase) 之核型 (karyotype) (爲圖 1—3 染色體排列後之核型)。B5 染色體對 B4 染色體而言，顯然較正常來得短。(From Sandberg, A. A.: CA 15: 2-13, 1965)

生活組織上取下的小樣品，甚至對妊娠婦女使用羊膜穿刺術 (amniocentesis) 所得的羊膜液細胞 (amniotic fluid cells) 的研究，也已成功，並能藉此決定胎兒的遺傳障礙。將此正在分裂的細胞，使用秋水仙素 (colchicine) 處理，使停留於中期 (metaphase)；然後加入低張性溶液，使細胞核發生腫脹，子染色體 (chromatid) 發生分離而中結 (centromere) 保持完整；俟細胞固定之後，將之染色，置於鏡下檢視，並拍成照片放大，從照片上剪下每一個染色體，匹配成對，依染色體之大小和中結的位置將之分成七羣 (由 A 到 G)，每一對染色體也由大而小編上號碼。X 染色體 (類似 C6-C12 羣，尤其染色體 6) 和 Y 染色體 (類似 G21-G22 染色體) 不加以編號，如此完成染色體有系統的排列，稱之爲核型 (karyotype) (圖 1—4)。(idiogram 一詞，有時通用於 karyotype，但嚴格說來，此一詞乃指核型的圖示情形，二者並不一致)。

1966年，Chicago 會議決定了一套標準系統來描述核型，並在1971年於Paris 會議再度修正。藉著這些符號，全數的染色體、性染色體的補體 (sex chromosome complement) 以及其畸型的表示，即一目了然。正號(+)或負號(-)置於染色體字母或號碼之前表示此一染色體為多餘者或缺失者。正號(+)或負號(-)置於符號之後，表示此一染色體之長臂或短臂的增長或縮短。“p”字母代表短臂，“q”字母代表長臂，舉例來說：47, XY, +G, 表男性核型，具47個染色體，多了一個G羣的染色體；45, XY, -21, 表男性核型，具45個染色體，缺了21號的染色體；48, XXY, +G, 表具有48個染色體的核型，含有 XXY 性染色體，多了一個G羣染色體；47, XY, +14P+, 表男性核型，具47個染色體，多了一個14號染色體，且其短臂變長；46, XX, 18q-, 表女性核型，具46個染色體，18號染色體的長臂有部分或全部的缺失。“轉位”(translocation)由字母“t”表示，再於其後加上括號指明其發生轉位的染色體；字母“i”置於染色體臂之後表示等半染色體 (isochromosome)；字母“r”置於染色體之後表環形染色體 (ring chromosome)；其他尚有一些符號用以表示其他染色體異常的情形。

傳統方式的核型描述法對於染色體對之間的不同羣 (group)，有時甚難加以區分，自動放射照像術 (autoradiography) 有時可幫助吾人將其加以區分。新近的染色體染色法，如奎納克林螢光 (quinacrine fluorescent) 和吉氏 Giemsa 方法，能顯出其更詳細的構造如染色體的彎曲部，這種彎曲結構每一染色體皆為特異性，故而可藉此法將其加以區分。這些染色方法不僅使吾人對染色體之辨認更加容易，而且也提供了吾人某一個體的染色體方面更多的資料。

藉著各種不同的技術，再加上使用特殊電腦，推定染色體的時間得以縮短，電腦用來計算染色體數目和測量染色體的長度，並能在未放大的照片中辨認未經排列的染色體形態、特性。Sandberg 和其助手也已成功地使用直接固定法來研究得自骨髓的新鮮細胞，而無須再經細胞培養和秋水仙素處理等過程。

數目的改變 (Alteration in number) 染色體數目的異常可能為減數分裂失敗—即一對同源染色體中兩個本應分離的染色體分離失敗，結果子細胞之一獲得整對染色體，另一子細胞則未獲得此對染色體之任何一個。具有額外染色體的配子 (24個染色體) 與正常配子 (23個染色體) 交配後，造成三染色體合

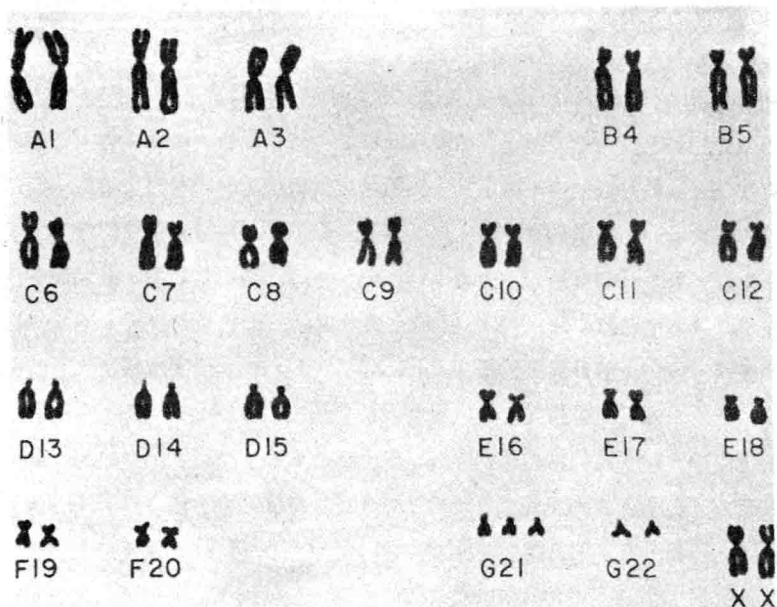


圖1—5：伸舌懸愚女性病患之核型。(Down 氏綜合病徵)。注意 Group 21 之三染色體 (trisomy) 情形(有一額外染色體 extra chromosome)
(From Sandberg, A. A.: CA 15: 2-13, 1965)

子 (trisomic zygote)，這種異常可見於伸舌懸愚 (mongolism) (Down 氏綜合病徵)，此時自體性染色體中之一為三染色體 (trisomy)，即21號染色體三個(圖1—5)，因此個體細胞具47個染色體。這種三染色體亦可能發生於其他自體性染色體如 E 和 D group，有時也見於性染色體異常，如 Klinefelter 氏綜合病徵 (47, XXY)、三染色體綜合病徵 (triple X syndrome XXX)、多一個Y染色體男性 (XYY 綜合病徵)。當一對染色體之一缺失，只留下其一染色體時，是為單染色體 (monosomy)，如 Turner 氏綜合病徵，只有一個X染色體存在。只有一個Y染色體存在之個體未見發生。某些性染色體變異，也可能使個體獲得一個以上之額外染色體，如 Klinefelter 氏綜合病徵之變形 (48, XXXY 或 XXYY 等)；又如某些多X (multi-X) 染色體之女性 (48, XXXX) 亦是。另一類型的染色體變異為染色體拼湊病 (mosaicism)，即同一個體身上的細