

周 產 期 會 訊



發行人：陳持平 秘書長：徐振傑 會訊主編：施景中

郵政劃撥帳號：12420668 戶名：中華民國周產期醫學會

會址：台北市常德街一號 電話：(02)2381-6198 傳真：(02)2381-4234

http: www.taiwanperina.org.tw

第一〇四期 2004年10月

鑲嵌型三染色體 9 (Mosaic Trisomy 9) 之產前診斷

馬偕紀念醫院婦產部優生保健科 林珍如、陳持平

個案報告

一名 38 歲的初產婦，在懷孕 16 週時因高齡而接受羊膜穿刺檢查，細胞遺傳學的檢查結果發現這些培養後的細胞染色體核型為鑲嵌型三染色體 9，包括了：47,XX+9 / 46, XX (分別佔 75% / 25%，27 個細胞株 / 9 個細胞株)，父母親雙方的染色體核型皆正常，懷孕 20 週時的高層次超音波檢查顯示出胎兒大小與 20 週相符合，併有側腦室的擴張，但其他的器官並無明顯異常。

在妊娠 21 週時，中止妊娠，一名異常的女嬰娩出，重 320 公克，併有寬額，眼距過寬，內眦贅皮，寬鼻梁，薄薄的上唇，高的弓型顎，低位且向後方扭轉的耳朵，較短的脖子。

結果

我們做了許多不同組織的細胞培養來做細胞遺傳學的分析，其中包括了：羊膜、胎盤、胎兒的肝細胞、肺細胞、皮膚、臍帶等，結果如下：

△羊膜細胞：46, XX (40/40 個細胞)

△胎盤細胞：46, XX (40/40 個細胞)

△其他的組織：47, XX + 9 / 46, XX

在各種不同組織的細胞，其三染色體 9 之分佈比例如下：

△肝細胞：14 / 40 (35%)

△肺細胞：27 / 40 (67.5%)

△皮膚細胞：2 / 40 (5%)

△臍帶細胞：8 / 40 (20%)

△臍帶血：培養失敗，無結果

我們又從胎兒未經培養的組織中抽取出 DNA 來，另外也抽取胚胎外組織，包括：胎盤、羊膜、臍帶等的 DNA，利用定量 PCR (QF-PCR) 與 9 號染色體之特定 STR 標記，來做分子生物學研究其染色體異常之父源或母源之相關性。

結果在胎盤及羊膜組織上有父母雙方的來源，且為等量的，在肝、肺細胞、皮膚、臍帶等組織則除了皆有父母雙方的來源來，另外，有一多餘的母源，且為異型性的 allele，併有 DNA 量的增加。

討論

在這個個案，鑲嵌型三染色體 9 之發生乃是母親卵子在第一次減數分裂時發生無分離現象 (meiotic nondisjunction) 產生的三染色體配子，再發生部份三染色體拯救 (Trisomic rescue) 現象所產生的結果。

三染色體 9，不管是鑲嵌型或是非鑲嵌型，都是非常罕見的染色體異常，可能的表現型有下列幾種：

- △生長與智能遲滯
- △臉部異常及低位畸型耳朵
- △小眼症
- △大鼻子
- △小嘴巴
- △高的弓型顎 (high arched palate)
- △先天性心臟病 (以心室中隔缺損最常見)
- △泌尿生殖道異常 (生殖器發育不良、隱睪症、囊狀腎、水腎)
- △骨骼異常 (關節異常或異位)
- △中樞神經系統異常 (水腦、或 Dandy-Walker 異常)

本案例合併有多項上列的染色體異常之表現，但有很少見的鑲嵌型三染色體 9 之胎兒胎盤及胎兒羊膜之不符合現象 (fetoplacental and fetal amniotic discrepancies) 在本個案，無論在羊水細胞及胎兒組織與臍帶細胞都有鑲嵌型的三染色體 9，但是在胎盤及羊膜之培養細胞卻得到正常染色體核型的結果，分子生物學研究得到胎盤與羊膜為雙套且父源母源皆有的結果。

因此，這個案例告訴我們使用胎盤或羊膜組織來做鑲嵌型三染色體 9 的產前確認診斷是有其盲點存在的，因為可能會有胎兒胎盤及胎兒羊膜之不符合現象產生。

結論

本案例再次提醒我們，在抽羊水得到鑲嵌型三染色體 9 的結果時，胎盤及羊膜組織並不能給予我們比其他胎兒組織更可靠的結果。

這顯示出羊膜穿刺能提供我們比絨毛膜採樣更可靠，更具臨床表現型意義之細胞遺傳

與診斷。

諸位會員 照過來！

本年度週產期醫學會將在 12 月 5 日於台大 101 講堂舉行,本次年會節目超空前精采,除即將首度頒發終身成就獎(屆時將有神秘佳賓蒞臨)外,演講者為國內最優秀的專家,在國際間均享有盛名。演講題目如附表,若期望以最少時間與金錢,吸收全世界最熱門及最尖端的知識,那麼這天來這裡就沒錯了。先預告一下內容:

- 婦產科醫師可說在刀光血影中生活。日本人說婦產科醫師是三 K 醫師-血多、髒(羊水 etc.)、糾紛多(三者均以 K 開頭發音)。許多人在危險臨頭才驚覺求助無門,其實很多意外可能可以預期或避免。真的那天輪到自己碰到這些危險的狀況,你們一定會慶幸還好 93 年 12 月 05 日有來聽中榮周大夫的精湛的演講,說不定可因此安然度過風險,或起碼面對病家無理的態度時,仍能有自保立於不敗之地的優勢。要來聽,要來聽!不聽太吃虧,在醫學中心的醫師更要叫年輕婦產科醫師來聽!
- PPH 實在不少見,輕則輸血,重則孕婦死亡,PPH 的處理方式眾多,第一線醫師不可不熟悉,起碼也要知道何處可後送作進一步處理,請聽南霸天許德耀大夫嘔心瀝血之作。
- 什麼是脊椎肌肉萎縮症(SMA),你可能不知道吧?大家都知道海洋性貧血要作篩檢,因為甲型海洋性貧血帶因的比率高達 1/25。但是各位可能不知道,SMA 隱性帶因比例為 1/35 到 1/100。我們接生過的許多嬰兒,其實其中一定有共合子(homozygous)的病患,這些小孩可能到青春期逐漸發病,兄弟姐妹一個一個坐輪椅來到神經科求診。SMA 篩檢現在已經可以辦得到,台大、柯滄銘教授均開始提供服務,未來或許提供全面性篩檢會是時勢所趨,請來聽聽專家怎麼說。
- 大家都知道臍血幹細胞,可能不知道羊水也是很好幹細胞的來源吧?國泰蔡主任這篇論文往 Human reproduction 投稿,馬上獲得接受,讓許多只做 bench 工作的 scientist 也汗顏,請來聽尖端的科技。
- 隨二十一世紀的到來,基因體時代已然逐漸成昨日黃花。同樣 DNA background 的雙胞胎卻可有完全不同的先天性疾病,DNA 序列不在是致病的唯一必然因素。不知您是否有錯過基因體時代?這回蛋白質體時代可不要又錯過了,來聽聽強棒中的強棒-長庚分醫所所長王子豪教授的介紹。
- 產科生產率逐年下降,而且我們的病人可能生完了就不會再來找婦產科醫師看診(除非作抹片)。但女性的乳房疾病卻終其一生均可能威脅婦女朋友的健康。讓辛苦鑽研有成的徐醫師,為各位介紹婦產科醫師在其中的角色,有志發展第二春的醫師絕不要錯過。

賴其萬教授,林秀娟局長及林陳立主任的題目亦均為國內首見,精采可期。總之,來就沒錯了。不來一定終生後悔、後悔終生!

中華民國周產期醫學會

印刷品

100

台北市常德街一號

電話：(02)2381-6198

傳真：(02)2381-4234