

• 病例报告 •

47,XYY 综合征 1 例报告

张晓红 周 云 何亚香

患儿,男性,13 个月,第 2 胎第 2 产,足月剖腹产,因出生后发现阴右侧阴囊空虚 13 个月就诊。父母非近亲婚配,其姐发育正常,其父核型 46,XY,母亲核型 46,XX。

体查:身高 75 cm,体重 10 kg,面容无特殊改变,反应灵敏。无内眦赘皮、颈短、颈蹼、乳距宽、肘外翻等,心、肺、腹检查无异常。外生殖器检查:男性外阴,阴茎短小,阴茎下弯明显,阴茎阴囊错位,阴囊分裂,尿道开口位于阴茎阴囊交界处。右侧阴囊发育较差,阴囊内空虚,右侧腹股沟未扪及睾丸样物。左侧睾丸位于阴囊内,大小发育可。染色体检查:染色体 G 带核型为 47,XYY。阴囊 B 超:右侧阴囊内、右侧腹股沟及右下腹腔内未探及睾丸样回声,左侧睾丸位于阴囊内,形态大小无异常。入院后在全麻腹腔镜下行内生生殖器探查 + 活检术,右侧腹腔内及腹股沟内环处未探及睾丸样物,局部可见未退化苗勒管组织,完整切除送病理检查,显示为纤维、血管、输精管和输卵管样结构组织成分,未见性腺组织。术后诊断:男性假两性畸形,右侧睾丸缺如,副中肾管永存综合征,尿道下裂(阴茎阴囊型)。

讨论 人类 Y 染色体数目与结构畸变中,47,XYY 或 46,XY/47,XYY 嵌合型最常见。本文报告病例为纯合性 47,XYY,回顾分析国内外已报道的 33 例纯合性 47,XYY 病例,其中成人 17 例,儿童 16 例,包括 John Jairo Rojas 等^[1]报道的 1 例染色体组型为 47XYY 的女童及单祥年等^[2]报道的 1 例染色体组型为 47,XYY 的女性,儿童就诊年龄自 27 h 至 14 岁不等,成人就诊年龄多为 30 岁左右。儿童就诊原因中,4 例因尿道下裂和(或)隐睾就诊,6 例因行为及智力异常就诊,其他就诊原因有男孩乳房发育,面部异常,产前诊断发现等。成人就诊原因中,4 例为后代发育异常,7 例为婚后不育,因外生殖器发育异常及配偶有流产、死胎史者各 2 例,另有 1 例因身高为 192 cm 而就诊。

47,XYY 属 XYY 综合征核型中的一种,发病率在一般男性人群中为 1/900^[3],在犯罪性精神病医院里普查占 2%^[4]。患儿智能发育多正常,10%~15% 的患儿有轻度智能障碍,脑电图见较慢的 α 节律和散在 β 波,CT 检查有轻或中度脑室扩大或不对称,提示脑发育不良,有报告 47,XYY 综合征伴发类躁狂状态^[5]。

有报道 47,XYY 染色体核型多数性发育正常,具有生育能力,少数性发育不全,偶可见尿道下裂、隐睾、睾丸发育不全、阴茎小等^[6]。此种染色体核型的形成中额外的 Y 染色体来源于父亲 Y 染色体减数分裂不分离,但也有来自 47,XYY 父亲的生殖细胞发生的次级不分离。一般来讲,该染色体核型一般可分为 3 类:即能生育正常后代;有异常的后代出生,

此类患者能产生 X、Y、XY、YY 四种精子,子代中有 50% 的风险生出 47,XXY 患儿;不育。本例患儿父亲染色体核型为 46,XY,表明其额外的 Y 染色体来源于父亲 Y 染色体减数分裂不分离。单祥年等^[2]曾对 1 例 47,XYY 女性患者采用 Y-DNA 特异性探针进行 Southern 印迹杂交分析,并未发现 Y-DNA 片段丢失,认为 47,XYY 女性患者发病可能与性染色体和常染色体上多个基因突变及性腺受体缺陷有关。

47,XYY 综合征男性患者一般身材高大,男性患者乳牙及恒牙形态都较正常男性大,认为与 47,XYY 男性多 1 条 Y 染色体有关^[7]。有学者认为该染色体核型男性的平均寿命较对照组正常男性的平均寿命短约 10 年^[8]。

本文报告患儿年幼,除去尿道下裂及右睾丸缺如外是否有 XYY 综合症的其他表现尚需进一步随访,应尽早发现及治疗,以减少反社会行为的精神异常表现。对 47,XXY 患者的生育,应引起全社会的高度重视,在遗传咨询中加以注意,预防不利因素对配子和胚胎的影响,有条件者可进行产前诊断以排除 47,XXY 患儿的出生,注意孕早期保健,优生优育,以免对家庭及社会造成不必要的身心痛苦及经济损失。

参考文献

- 1 John Jairo Rojas, William Jubiz, Carolina Isaza, et al. Gen SRY y ausencia de tejido testicular en una mujer 47XYY con disgenesia gonadal [J]. Corporación Editora Médica del Valle, 2005, 36:40-43.
- 2 单祥年. 陈金东. 鲁晓瑄. 等. 46XY 女性和 47XYY 女性的分子遗传学分析[J]. 中国医学科学院学报. 1992. 14 (1):27-32.
- 3 陈竺. 医学遗传学//人类染色体和染色体病[M]. 北京:人民卫生出版社, 2005, 78.
- 4 罗见龙, 章静波, 罗逊. 医学遗传学 - 原理与应用[M]. 北京:人民卫生出版社, 1987. 76.
- 5 冯志颖. 染色体异常所致精神障碍. 山东精神医学. 2003. 16(2):65-68.
- 6 王德启. 性染色体异常疾病[J]. 国外医学遗传学分册, 1983, 6(2):90.
- 7 Lassi Alvesalo, Markku Kari. Sizes of Deciduous Teeth in 47,XYY Males[J]. Am J Hum Genet, 1977, 29:486-489.
- 8 Kirstine Stochholm, Svend Juul and Claus H Gravholt. Diagnosis and mortality in 47,XYY persons: a registry study [J]. Orphanet Journal of Rare Diseases, 2010, 5:15.