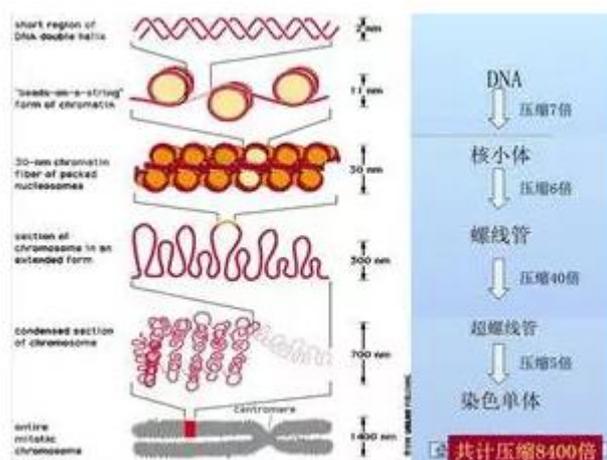


## “染色体”知识小科普

准备做“试管婴儿”的夫妻都会检查染色体，对于染色体检查大家会常问一些问题：为什么要查染色体呢？可以不做吗？染色体查了有什么用吗？怎么抽血呢？需要空腹吗？多久出报告呢？今天这些问题都会给您一一解答。

### 什么是染色体？

染色体位于细胞核中，是遗传信息的载体，决定着生物体的性状和正常的生理过程。人类具有 46 条染色体，按照其大小和形态分为 23 对，第 1 至 22 对为常染色体，为男性和女性共有的，第 23 对为性染色体，男性为 XY，女性为 XX。最大的染色体是 1 号染色体长度约 85mm,有 2.49 亿个碱基对组成。最小的是 21 号染色体长度约 16mm ,4 万 8 百万个碱基对。每条染色体都是有一条 DNA 分子盘旋组蛋白高度螺旋化构成的。其形成过程如下图：



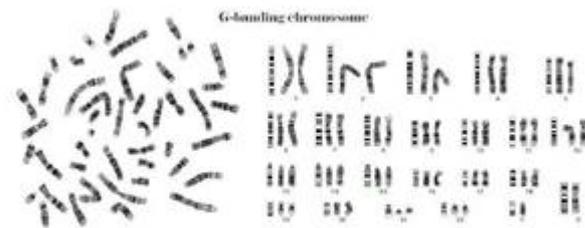
(图：从DNA双螺旋到染色体的过程)

### 染色体怎么检查

通常染色体检查使用的是外周血淋巴细胞，于病人肘静脉采血

约 5ml 即可。检测结果不受采血环境影响，所以抽血前并不需要空腹。染色体的整个培养制备过程较为复杂耗时，所以染色体报告不会很快出来，本院抽血时间为周三、周四及周五（门诊二楼），抽血后三周，到抽血窗口出自行领取报告即可。

本中心对“试管周期”前夫妻双方常规做的是 G 显带核型分析。G 显带是最常用的，染色体经酶处理后，用一种能够结合 DNA 的化学燃料 Giemsa 染色，呈深浅不同的带型，每条染色体可显示出各自特异的带纹。根据呈现的带纹来判断病人的染色体是否存在光学显微镜下可见的异常。



（图：G 显带正常染色体核型图（右图为排列后染色体））

## 染色体检查结果

**（1）未见异常**：大部分来检测的夫妻染色体报告结果是 46,XX 和 46,XY，那说明你们染色体无异常。

**（2）异常结果**：染色体异常包括数目异常和结构异常。

数目异常又分为整倍体和非整倍体。人的配子（精子或卵子）是单倍体，含有 23 条染色体（22 条常染色体和一条性染色体）称之为一个染色体组。如果染色体数目的改变是一个染色体组的倍数，则称为染色体的整倍体畸变，比如三倍体，四倍体，这种在流产儿

中可见，成年夫妻不会见到；如果染色体数目的改变不是一整个染色体组的倍数，而是其中一条或几条染色体数目不对，那就是非整倍体畸变，比如 45,X0，47,XXY，或嵌合体 47,XXX/46,XX 等等类似核型都是属于非整倍体改变。

常见的结构异常有缺失，易位，重复，环状染色体，双着丝粒染色体和插入等。最常见的是平衡易位和罗氏易位。

### **报告异常怎么办**

如果您是异常核型的携带者也不用过于焦虑，请及时请遗传咨询医师进行解读（生殖医学中心周一下午门诊）。

根据情况选择受孕的方式：继续试孕、胚胎植入前遗传学诊断（PGD）、卵子或精子捐赠等方式获得正常的宝宝。专家会给您推荐适合自己的辅助生殖方案。

作者 刘春莲