

表3 两组患者治疗前后血液流变性指标的变化( $\bar{x} \pm s$ )

组别	治疗时间	全血黏度高切值(mPa·s)	全血黏度低切值(mPa/s)	全血浆黏度(mPa/s)	红细胞压积(%)
治疗组	治疗前	4.51 ± 0.24	5.56 ± 0.26	3.43 ± 1.03	47.67 ± 0.33
	治疗后	3.59 ± 0.33 <sup>*</sup>	4.62 ± 0.16	1.68 ± 1.08 <sup>**Δ</sup>	39.75 ± 0.62 <sup>**</sup>
对照组	治疗前	4.62 ± 0.34	5.58 ± 0.30	3.47 ± 0.81	48.10 ± 1.13
	治疗后	4.16 ± 0.35	5.06 ± 0.21	2.32 ± 0.94 <sup>Δ</sup>	45.83 ± 0.79

注:同组与治疗前相比,ΔP<0.05;与同期对照组相比,\*P<0.05,\*\*P<0.01。

2.4 不良反应 30例患者用药前后的血常规,肝肾功能均无异常改变,亦无特殊不适感,仅有2例患者出现输液局部皮肤发红及轻微头痛,减慢滴速后症状消失,未做特殊处理。

### 3 讨论

糖尿病周围神经病突出表现为四肢麻木疼痛和神经传导速度减,其发病机制尚未完全阐明。目前有多种假说<sup>[3-4]</sup>,如神经纤维的滋养血管病变,高血糖引起血小板黏性增高,使血液黏滞性加大,造成微循环供血不足;高血糖使红细胞的可塑性减低,引起组织缺氧;高血糖使神经传导减慢;代谢和生化异常,脂质过氧化物(LPO)增高及神经内的肌醇代谢紊乱,加重周围神经损害;维生素B族丢失,诱发神经病变的发生等。故糖尿病病人血液的高黏、高凝、高聚状态和红细胞变形能力低下,可导致微血管病变,引起糖尿病周围神经病变<sup>[5]</sup>。因此治疗的关键就是降低血黏度、改善微循环,增加血流量,从而改善缺血、缺氧状态,增加营养神经的血液灌注。

银杏叶注射液是从银杏叶中提取的有效成分,含有黄酮类、酚类和生物碱等活性成分,主要有调节血管活性改善微循环,增强红细胞变形能力,降低血液黏度,改善神经营养;清除氧自由基,防止自由基对神经细胞的损伤,抑制自由基诱导的神经细胞凋亡;拮抗血小板活化因子(PAF),抑制血小板的活化与聚集,降低血黏度;保护神经元等药理作用<sup>[6-9]</sup>,故银杏叶有治疗糖尿病神经病变包括周围神经组织病变的作用。本项观察结果显示银杏叶注射液治疗DPND对改善临床症状的总有效率分别为83.3%,与对照组的50.0%比较,差异有统计学意义(P<0.05),提示银杏叶注射液对改善DPND患者的临床症状有明显效果。神经传导速度测定结果提示该药物对改善

MCV和SCV有非常显著的效果。对血液流变性各项指标的响应上,治疗后两组比较,差异有统计学意义(P<0.05),说明银杏叶注射液不仅能改善DPND患者临床症状而且能改善神经传导速度及降低血液黏度,治疗期亦未发现明显的不良反应,是一种安全有效的DPND治疗药物,值得临床推广。

### 参 考 文 献

- [1] 叶任高.内科学[M].第5版.北京:人民卫生出版社,2002:810.
- [2] 孙红斌.活力苏加用治疗糖尿病周围神经病50例临床研究[J].脑与神经疾病杂志,2001,9(2):108-110.
- [3] 王新强,杨庆河,孟范文.银杏达莫治疗糖尿病周围神经病变47例疗效观察[J].山东医药,2005,45(11):44.
- [4] 龚智准.银杏达莫注射液与丹参注射液联合治疗糖尿病周围神经病变的临床观察[J].海南医学,2005,16(7):88-89.
- [5] 陈洁华,何玲,彭秀芳.银杏达莫注射液治疗糖尿病周围神经病变40例临床分析[J].河北医学,2004,10(4):331-333.
- [6] Wu WR,Zhou XZ. Involvement of monoamine oxidase inhibition in neuroprotective and neurorestoration effects of Ginkgo biloba extract MPTP-induced nigrostriatal dopaminergic toxicity in C57 mice[J]. Life Sci,1999,65(2):157-164.
- [7] Bastianetto S,Zheng WH,Qirion R. The Ginkgo biloba extract (EGb761) protects and protects and rescues hippocampal cells against nitric oxide induced toxicity:involvement of its flavonoid constituents and protein kinase C[J]. Neurochem,2000,74(6):2268-2277.
- [8] 张洪梅,许华强,高孝斗,等.银杏叶片辅助治疗糖尿病周围神经病变30例观察[J].实用中医药杂志,2005,21(8):476-477.
- [9] 杨乃龙.银杏叶制剂治疗糖尿病周围神经病变34例报告[J].广西医学,2001,23(5):1241-1242.

(收稿日期:2007-07-05 修回日期:2007-07-30)

## 730例先天异常儿的细胞遗传学研究及临床分析

梁 昕

(广西柳州市妇幼保健院,柳州市 545001)

**【摘要】 目的** 研究染色体异常与临床疾病发生之间的关系。**方法** 采用人体外周血淋巴细胞培养,常规G显带技术进行核型分析。**结果** 对730例先天异常儿进行细胞遗传学分析,染色体异常267例,异常检出率36.57%。**结论** 染色体异常是导致先天畸形、智力低下、生长发育迟缓以及性腺发育不全的主要原因之一,在临床诊断中应对这些疑似病例做染色体检查。

**【关键词】** 染色体病;先天异常;细胞遗传学

**【中图分类号】** R 596.1 **【文献标识码】** A **【文章编号】** 0253-4304(2007)10-1523-03

染色体数目或结构异常是导致先天畸形、智力低下、生长发育迟缓、性腺发育不全的主要原因之一。我们对1986~2006年12月来我院就诊的智低、发育迟缓、畸形儿及疑似患儿730例进行染色体检查,现将检查结果分析如下。

### 1 资料与方法

1.1 一般资料 患儿主要来自我院遗传咨询门诊、儿科,最小年龄30 min,最大14岁,主要表现为智低、发育迟缓、外生殖

器异常及畸形儿。

1.2 方法 无菌条件下抽取外周静脉血 1.5 ml, 肝素抗凝, 混匀后接种于 F 10 培养基(内含 10% 小牛血清、植物凝集素), 置 37℃ 培养 72 h, 在细胞收获前 3 h 加秋水仙素, 常规方法制片, G 显带, 每例计数 25 个分裂相, 分析 5~10 个核型, 嵌合体者增加核型分析数。

## 2 结果

267 例异常核型分类见表, 其中唐氏综合征 195 例, 占 73.40%; 易位型 21-三体 2 例, 常染色体易位型 13 例, 占 4.86%; 结构异常 39 例, 占 14.60%; 18-三体 1 例, 占 0.37%; Mar 嵌合型 3 例, 占 1.12%; 21 号染色体单体嵌合型 1 例, 占 0.37%; 性染色体异常 25 例, 占 9.36%。

表 1 267 例异常核型分类

分类	核型	n	就诊原因	
常染色体数目异常	47, xx (xy) +21	192	智低	
	47, xy, +21, t(10;11)(q23;p12)	1	智低	
	47, xx +18	1	发育迟缓	
	47, xx +21/46, xx	1	智低	
	47, xy +21/46, xy	4	智低	
	47, xx +mar/46, xx	2	智低	
	47, xy +mar/46, xy	1	智低	
	46, xx/45, xx, -21	1	智低	
	结构异常	46, xy, der(14;21)(q10;q10)	1	智低
		46, xy, der(21;21)(q10;q10)	1	智低
		46, xy, 7q-	1	发育迟缓
		46, xy, 11q+	1	智低
		46, xx, 13(r)	1	智低
		46, xx, 17P+	1	智低
		46, xx, 8P-	1	多动症
		46, xx, del(5)(p14)	3	智低
		46, xx, del(5)(p13)	1	发育迟缓
		46, xx, del(4)(p13)	1	发育迟缓
		46, xx, del(11)(q23)	1	发育迟缓
46, xx, del(19)(p13)		1	矮小症	
46, xx, inv(9)(p10;q13)		10	早产低体重, 癫痫	
46, xy, inv(9)(p10;q13)		2	智低	
45, xx, rob(13;14)		2	体检	
46, xx, der(13)t(2;13)		1	发育迟缓	
45, xy, -9, t(9;9)		1	智低	
46, xy, 2ss(14)		1	智低	
46, xy, -8, +der(8)t(8;11)		1	智低	
46, xy, t(1;4)(p35;q25)	1	体检		
46, xy, t(9;12)(q22;q13)	1	智低		
46, xy, t(7;9)(p21;p21)	1	智低		
46, xx, t(5;10)(p15;q24)	1	先天性心脏病		
46, xy, -6 + der(6)t(6;10)(p25;p11)*	1	畸形儿		
46, xx, t(8;13)(q21;q21)8r**	1	智低		
46, xy, t(2;5)(q23;q13)**	1	先天耳聋		
性染色体数目异常	45, xo	10	发育迟缓	
	48, xxxx	1	智低	
	47, xyy	2	智低	
	45, xo/47, xxx/46, xx	1	矮小症	
	45, xo/47, xyy	1	尿道下裂	
	45, xo/46, x + mar	1	智低	
假两性畸形	46, xy, inv(y)	1	体检	
	46, xx	3	生殖器异常	
	46, xy	5	性别异常	

注: \* 为世界首报异常染色体核型

## 3 讨论

3.1 智力障碍 在检出的异常核型中, 唐氏综合征最多, 占 75.64%, 它是一种常见的染色体遗传病, 新生儿发生率为 1/600~1/800<sup>[1]</sup>, 单纯三体型的发病机理是双亲生殖细胞在减数分裂时同源染色体不分离所致。可出现易位型和嵌合体, 易位型其中一半是自身的易位, 一半源自平衡重排的亲本。嵌合体是在受精卵早期卵裂时, 某一细胞中染色体不分离或丢失而形成两种或两种以上不同核型的细胞系, 由于染色体的丢失或重复, 造成基因遗传物质的严重失衡, 临床症状的严重与否主要取决于正常细胞与异常细胞之间的比例, 异常细胞系占比例越大, 其临床症状越严重, 越典型; 比例越小, 临床症状越轻或趋向正常。唐氏综合征患儿的临床特征为不同程度的智力低下、生长发育缺陷、特殊面容等。男性患儿生殖发育异常, 无生育能力。由于该病常有心脏畸形和抵抗力差, 常易发生反复感染, 给家庭和社会带来沉重负担。

本文发现的 4 例猫叫综合征; 是 5 号染色体短臂部分缺失所致, 表现为智力低下、生长发育迟缓, 目前对猫叫样器声有 3 种解释: (1) 喉部畸形导致软弱松弛; (2) 中枢神经系统某种畸形或控制发音的神经通道畸形引起; (3) 中枢神经系统器质性或功能性病变所引起的呼气时喉部漏气所致, 与脑部损伤有关<sup>[2]</sup>。染色体长臂或短臂的部分缺失, 染色体臂间倒位的片段长或短, 都会使患儿出现智力障碍、生长发育迟缓。

在 3 例嵌合体核型中存在额外小染色体, 虽然 mar 的来源及构成不同, 但均有不同程度的智力低下、发育与行为异常、语言障碍、肌张力低下、斜视等<sup>[3]</sup>。

在 13 例易位型染色体中, 罗伯逊易位 4 例, 她们的亲本中各有一个为罗伯逊易位携带者。有 1 例平衡易位与其父相同, 其它 8 例都属新生突变, 其中 3 例为世界首报异常核型, 1 例为先天性耳聋, 父母染色体正常, 1 例智低, 父母染色体正常, 其母在孕早期接受 X 线照射, 1 例畸形儿, 父亲 46, xy t(6;10), 畸形儿自身多了一条衍生染色体, 这是由于其父两条易位染色体和两条正常染色体配子结合后, 子代可为完全或部分的三体或单体, 从而导致畸形儿。其余 5 例患儿均表现为智低。

3.2 性染色体异常 在检出的 25 例性染色体异常患儿中分别为 Turner 综合征、假两性畸形及 47, xyy (包括嵌合体)。Turner 综合征是双亲形成配子时 X 染色体不分离, 该病的发病率约占女孩中的 1/3 500<sup>[4]</sup>。假两性畸形的 46, xx 男性的群体发病率约 1/20 000<sup>[4]</sup>, 病因可能是 x 染色体和 y 染色体之间有易位, 或存在嵌合型, 但未被检出, 或参与性别决定的基因突变的结果。造成 46, xy 女性的原因是决定睾丸因子的 SRY 基因密码发生了突变。

从上述结果中看出, 唐氏综合征发病率最高占 73.03%, 给家庭、社会带来负担, 危害最重, 因此加强唐氏综合征产前筛查和产前诊断工作, 对降低唐氏综合征患儿的出生起到积极的作用, 能够有效的防止唐氏综合征患儿的出生。

## 参 考 文 献

- [1] 李 璞. 医学遗传学[M]. 北京:人民卫生出版社,1989:107.
- [2] 王世雄,周文浩,胡琴等. 猫叫综合征6例临床和细胞遗传学研究[J]. 中华儿科杂志,1997,35(12):657-658.
- [3] 邓汉湘,夏家辉,李麓芸. 人类额外小染色体的研究[J]. 遗传与疾病,1989,6(2):72-73.
- [4] 李 璞,刘权章,田瑞符. 医学遗传学纲要[M]. 北京:人民卫生出版社,1982:46.

(收稿日期:2007-06-21 修回日期:2007-07-25)

## 丙种球蛋白佐治慢性阻塞性肺疾病院内下呼吸道真菌感染48例

张九进 陈显源 黄捷敏 梁宇峰 朱琳玲

(广西医科大学第六附属医院、广西玉林市第一人民医院,玉林市 537000)

**【摘要】 目的** 评价大剂量丙种球蛋白辅助治疗 COPD 院内下呼吸道真菌感染的临床疗效。**方法** 对48例应用丙种球蛋白治疗与50例未使用丙种球蛋白治疗的 COPD 患者院内下呼吸道真菌感染病例进行比较,包括临床症状、体征、呼吸衰竭改善情况及临床疗效。**结果** 治疗组热退时间较对照组明显缩短( $P < 0.05$ ),咳嗽、咳痰缓解时间、肺部啰音消失时间、痰菌阴转时间、疗程均较对照组明显缩短( $P$ 均 $< 0.001$ ), $PaO_2$ 、 $PaCO_2$ 改善及呼吸衰竭纠正时间明显优于对照组( $P$ 均 $< 0.01$ ),治疗组疗效明显优于对照组( $P < 0.05$ )。**结论** 静脉注射丙种球蛋白辅佐治疗 COPD 患者院内下呼吸道真菌感染为一种有效、安全、可靠的方法。

**【关键词】** 丙种球蛋白;慢性阻塞性肺疾病;下呼吸道;真菌感染

**【中图分类号】** R 563 **【文献标识码】** A **【文章编号】** 0253-4304(2007)10-1525-03

慢性阻塞性肺疾病(chronic obstructive pulmonary disease, COPD)患者由于多种原因,并发医院内下呼吸道真菌感染逐年上升,导致住院时间延长,甚至威胁其生命。其治疗即使给予充分的抗感染,病情仍不能迅速缓解,以致危及生命。我院应用丙种球蛋白佐治 COPD 患者院内下呼吸道真菌感染48例,疗效满意,现报告如下。

## 1 资料与方法

1.1 临床资料 98例 COPD 患者院内下呼吸道真菌感染患者为2001年1月至2006年6月我院住院诊疗患者,诊断均符合《慢性阻塞性肺疾病诊治指南》<sup>[1]</sup>及《医院获得性肺炎诊断和治疗指南》《社区获得性肺炎诊断和治疗指南》<sup>[2,3]</sup>诊断标准。随机分为两组,治疗组48例,男28例,女20例;年龄45~83岁,平均65.8岁。发热7例,咳嗽、咳痰48例,口腔颊黏膜、舌苔及咽部可见散在白色的点状和片状膜状物黏附11例,肺部可闻及湿性啰音48例。白细胞计数 $< 4 \times 10^9/L$  2例,( $4 \sim 10$ ) $\times 10^9/L$  18例, $> 10 \times 10^9/L$  28例,中性分叶粒细胞 $\geq 80\%$  34例。X线胸片呈两肺多发片状阴影24例,双肺结节状阴影3例,单侧肺片状阴影14例,单肺结节影4例,蜂窝状浸润影2例,不规则空洞1例。I型呼吸衰竭13例,II型呼吸衰竭30例。痰真菌阳性48例。并发其它疾病:糖尿病9例,脑血管意外5例,颅脑外伤2例。对照组50例,男30例,女20例;年龄42~82岁,平均64.9岁。发热8例,咳嗽、咳痰50例。口腔颊黏膜、舌苔及咽部可见散在白色的点状和片状膜状物黏附11例,肺部可闻及湿性罗音50例,白细胞计数 $< 4 \times 10^9/L$  3例,( $4 \sim 10$ ) $\times 10^9/L$  20例, $> 10 \times 10^9/L$  27例,中性分叶粒细胞 $\geq 80\%$  36例。X线胸片呈两肺多发片状阴影26例,双肺结节状阴影4例,单侧肺片状阴影14例,单肺结节影

4例,蜂窝状浸润影1例,不规则空洞1例。I型呼吸衰竭12例,II型呼吸衰竭30例。痰真菌阳性50例。并发其它疾病:糖尿病8例,脑血管意外5例,颅脑外伤3例。两组患者性别、年龄、病程、病情、基础疾病相似,差异无统计学意义,有可比性。

1.2 治疗方法 两组常规给氧、抗真菌,同时积极治疗原发病,加强口腔护理、支持治疗,保持水电解质平衡,合并细菌感染给予敏感抗菌药物治疗。治疗组加用人免疫丙种球蛋白(Ph4)10g静脉滴注,1次/d,连续应用3~5d。滴注开始速度为50mg/min,持续15min后无不良反应,可逐渐加快滴速,应用期间密切观察发热、皮疹、头痛等不良反应发生情况,用药后复查尿常规、肝肾功能。

1.3 疗效评定标准 痊愈:临床症状消失或偶有咳嗽、咳少许白色稀痰,两肺啰音消失或可闻及少许小水泡音,X线检查肺部病变吸收、消散,痰真菌培养连续2次阴性;好转:临床症状明显缓解,两肺啰音明显减少,X线检查肺部病变大部分吸收、消散,痰真菌培养连续2次阴性;无效:临床症状无改善、肺部罗音持续存在,X线检查肺部病变无吸收,痰真菌培养仍阳性;死亡。

1.4 统计学处理 使用stata统计软件,计量资料采用两样本均数比较的 $t$ 检验,等级资料采用秩和检验进行统计学处理,以 $P < 0.05$ 为差异具有统计学意义。

## 2 结 果

2.1 临床情况比较 治疗组热退时间较对照组明显缩短( $P < 0.05$ ),咳嗽、咳痰缓解时间、肺部啰音消失时间、痰菌阴转时间、疗程均较对照组明显缩短( $P$ 均 $< 0.001$ ),见表1。