

序

细胞遗传学对血液病的诊断、预后分层、治疗策略选择和疗效判断均起着重要的作用，而且，随着研究的深入，细胞遗传学的重要性更加凸显，在世界卫生组织（WHO）造血和淋巴组织肿瘤分类、欧洲白血病网络（ELN）、国家综合癌症网络（NCCN）及国际共识分类（ICC）等指南中，细胞遗传学均占据重要地位。各种血液病的遗传学特点也被临床广为重视。染色体核型分析是细胞遗传学中最基本和最核心的技术，主要包括G显带和R显带，两种显带方法在血液病中均被常规应用。核型分析可以从全基因组范围对大片段的数目和结构异常进行检测，也可以检测单个细胞的染色体异常，区分原发性异常和疾病过程中出现的继发性异常，从而判断肿瘤细胞的克隆演变过程。因此，即使在如今的分子时代，染色体核型分析仍旧不可被取代。

国内聚焦于血液肿瘤染色体核型分析技术的专业工具书比较少，由彭贤贵、潘金兰、张伶3位教授主编的《血液肿瘤染色体核型分析技术》，在简述基础理论的情况下，着重规范G显带和R显带技术，分析了显带过程中可能出现的问题，展示了各种疾病中常见的染色体异常核型，介绍了染色体报告解读、临床咨询和实验室质量控制，并对新的遗传学技术包括AI和OGM做了简单介绍。全书图文并茂，内容翔实，是一本不可多得的高水平的血液肿瘤领域的遗传学专业书籍，为国内该领域的遗传学工作者，提供了一本全面了解血液病的显带技术和各种异常核型的参考书。尤其难得的是，本书中展示的核型为G带和R带两种核型，同时为从事G带和R带血液肿瘤核型分析工作者提供了宝贵的参考核型，对我国血液肿瘤细胞遗传学学科的发展起到促进作用。

陆军军医大学第二附属医院血液病医学中心主任 张 曦
2026年4月

前言

染色体核型分析是血液肿瘤精准诊断的重要组成部分，其结果直接影响临床的诊断分型、危险度分层、治疗方案选择及疗效评估。血液肿瘤的染色体核型复杂多变，识别与分析难度较大，要求检验技师不仅掌握扎实的基础遗传学知识和血液肿瘤的遗传学特征与临床意义，还应具备出色的染色体标本制备能力，确保涂片分布均匀、染色良好，并以严谨精准的态度完成报告。染色体核型分析技术的提升是一个长期实践与持续学习的过程，唯有不断积累，方能臻于完善。

针对当前染色体核型分析技术在临床血液肿瘤诊断中存在的问题及实际工作需要，本书系统阐述了遗传学的基础理论与实验技术，涵盖报告解读、质量管理及前沿辅助检测技术，力求为读者全面学习和深入理解染色体核型分析技术提供理论参考，并为实际工作中的操作提供规范与经验。本书引用了大量病例资料，涵盖白血病、淋巴瘤、多发性骨髓瘤等多种血液肿瘤，以图文并茂的形式呈现各类染色体核型的典型改变，将理论知识与临床实践紧密结合，帮助读者更好地掌握相关内容。

本书的编者团队由国内血液肿瘤实验诊断领域一线临床专家、遗传学专家及染色体分析诊断的专业骨干组成。他们严谨科学的态度、一丝不苟的精神和深厚的学术功底，为本书的科学性与实用性提供了基础。希望本书能为同行的工作与学习提供有益的参考。由于认知水平所限，书中难免存在不足之处，恳请各位专家和同道批评指正。

彭贤贵 潘金兰 张 伶

2026年3月

目 录

第一章 基础理论	1
第一节 细胞遗传学基础	1
第二节 人类染色体命名规则	5
第三节 有丝分裂与染色体制备原理	15
第四节 血液肿瘤与染色体异常概述	19
第五节 血液肿瘤分类	21
第六节 染色体畸变类型	23
第七节 临床意义	37
第二章 实验技术	46
第一节 标本采集与运输	46
第二节 细胞培养基	48
第三节 细胞培养	51
第四节 秋水仙胺	56
第五节 低渗	60
第六节 固定	62
第七节 细胞悬液浓度	66
第八节 制片	69
第九节 老化	74
第十节 G显带	76
第十一节 R显带	79
第十二节 染色	81
第三章 临床应用及病例分享	86
第一节 急性淋巴细胞白血病	86
第二节 成熟淋巴细胞肿瘤	100
第三节 浆细胞肿瘤	129
第四节 急性髓系白血病	136
第五节 慢性髓系肿瘤	165
第六节 伴嗜酸性粒细胞增多和酪氨酸激酶重排的髓系/淋系肿瘤	181

第四章 报告解读及临床咨询	188
第一节 血液肿瘤染色体核型结果解释的核心原则	188
第二节 临床咨询的实施流程与核心内容	189
第三节 复杂核型	196
第五章 质量管理	200
第一节 细胞遗传实验室质量管理体系	200
第二节 室内质控与室间质评	215
第三节 疑难问题解析	221
第六章 进展与展望	228
第一节 光学基因组图谱技术	228
第二节 自动化核型分析系统	234
第三节 辅助染色体识别与技术展望	236

第一章

基础理论

第一节 细胞遗传学基础

一、遗传学发展简史

(一) 经典遗传学建立 (1865年~20世纪40年代)

1. 启蒙阶段 1865年, 孟德尔 (Mendel GJ) 通过豌豆杂交实验证实了遗传因子的分离定律与自由组合定律, 于1866年发表《植物杂交实验》, 提出“遗传因子”假说, 但该成果未获当时科学界重视。1900年, 孟德尔定律被重新发现, 成为遗传学诞生的标志性事件, 为现代遗传学发展奠定坚实基础。

2. 染色体理论的建立 1903年萨顿 (Sutton WS) 和博韦里 (Boveri T) 提出“染色体遗传理论”, 摩尔根 (Morgan TH) 通过果蝇实验将遗传物质定位到染色体, 并提出连锁与互换定律, 从而奠定了染色体遗传学基础。

3. 遗传因子的命名 1909年, 丹麦植物学家约翰逊 (Johannsen WL) 将孟德尔提出的“遗传因子”正式命名为“基因”, 并初步提出基因的化学本质为核酸的科学推测。

(二) 分子遗传学与基因工程革命 (20世纪40~70年代)

1. DNA作为遗传物质的证明 1944年, 艾弗里 (Avery OT) 通过肺炎链球菌转化实验, 首次证实脱氧核糖核酸 (deoxyribonucleic acid, DNA) 是遗传物质, 而非蛋白质或核糖核酸 (ribonucleic acid, RNA), 明确了遗传物质的化学本质。

2. 染色体结构的解析 1953年, 沃森 (Watson JD) 与克里克 (Crick FHC) 提出DNA双螺旋结构模型; 1958年, 梅塞尔森 (Meselson MS) 和斯塔尔 (Stahl FW) 通过“密度梯度离心实验”验证DNA半保留复制机制, 揭示了遗传信息传递的化学本质, 标志着分子遗传学时代的开启。

3. 基因工程的萌芽 1972年, 阿尔伯 (Arber W) 等发现限制性内切酶等工具酶; 1977年, 桑格 (Sanger F) 发明DNA测序技术; 1983年, 穆利斯 (Mullis KB) 研发聚合酶链式反应 (polymerase chain reaction, PCR) 技术。伴随中心法则的提出及遗传密码的破译, 人类对基因表达调控的认知不断深化, 推动基因工程与基因组学领域的跨越

式发展。

（三）现代遗传学与基因组学发展（20世纪70年代至今）

1. 基因组计划与多组学技术 2003年，人类基因组计划（human genome project, HGP）圆满完成，加之高通量测序技术的逐步普及，推动遗传学与医学、农业等领域深度交叉融合，明确了基因表达调控机制及其与疾病的关联，使遗传学进入基因组学与精准医学的全新发展阶段。

2. 表观遗传与染色体构象分析 染色质构象捕捉技术（high-throughput chromosome conformation capture, Hi-C）成功解析染色体三维空间结构，揭示基因表达的空间调控机制；簇状规则间隔短回文重复序列（clustered regularly interspaced short palindromic repeats, CRISPR）等基因编辑技术的突破，构建了现代生物学“读取-编辑-验证”的完整研究闭环，为疾病治疗提供全新技术工具。

二、血液病细胞遗传学发展简史

血液病细胞遗传学作为医学遗传学的重要分支，以染色体异常为核心研究靶点，系统探究血液病的发病机制、诊断策略及治疗方案，是连接遗传学基础理论与血液病临床实践的关键桥梁，其发展历程始终与技术突破及理论创新紧密关联，既推动人类对血液病本质认知的不断深化，也为疾病精准诊疗与预防提供核心科学依据。从早期遗传规律探索到现代高通量技术临床应用，该领域历经多个关键发展阶段，逐步构建起从基础研究发现到临床转化应用的完整体系。以下为血液病细胞遗传学发展史上的核心里程碑事件。

（一）早期遗传规律探索阶段（1902～1960年）

1. 理论奠基与基础标准确立 1902年，Sutton提出“染色体携带遗传因子”假说，为血液病细胞遗传学发展奠定了核心理论基础。1928年，潘特（Painter TS）首次提出人类染色体数目为48条，为早期染色体研究提供了初步参考依据。1956年，蒋有兴与莱万（Levan A）精准校正人类染色体数目为46条，建立人体细胞染色体研究的基础标准，标志着人体细胞染色体系统研究的正式开启。

2. 血液病细胞遗传学核心突破：费城染色体发现 1960年，诺维尔（Nowell PC）与亨格福德（Hungerford DA）在慢性粒细胞白血病（chronic myeloid leukemia, CML）患者骨髓细胞中，首次发现异常缩短的22号染色体，将其命名为“费城染色体（Philadelphia chromosome, Ph染色体）”。该发现是人类首次证实与肿瘤直接关联的染色体异常，彻底颠覆“肿瘤仅为单纯细胞增殖紊乱”的传统认知，明确染色体异常是血液病的核心致病因素之一，为血液病细胞遗传学的后续研究奠定了关键基础。

（二）染色体显带技术的发展（1970～1990年）

1. 显带技术的诞生：Q显带技术的开创 1968年，瑞典细胞化学家卡斯佩松（Caspersson TO）首次采用喹吖因荧光染料处理染色体，在荧光显微镜下观察到染色体沿纵轴呈现明暗相间的特征性带纹，该技术被命名为Q显带技术，标志着染色体显带

技术的正式诞生。1970年, Caspersson团队发表首张人类染色体显带核型照片, 实现染色体的精准识别与区分, 为遗传学、细胞生物学及临床医学等领域研究提供重要技术支撑。

2. 多型显带技术的快速发展 1971年, 帕杜 (Pardue ML) 等在Q显带技术基础上, 采用胰蛋白酶预处理联合吉姆萨 (Giemsa) 染液染色, 成功研发G显带技术, 使染色体呈现清晰的深浅交替带纹。同年, 迪吕洛 (Dutrillaux B) 和勒热纳 (Lejeune J) 提出R显带 (reverse banding) 方法, 通过磷酸盐缓冲液热处理实现显带, 有效弥补G显带在染色体末端区域分辨率不足的缺陷, 适用于检测染色体末端缺失、易位等结构异常。阿里吉 (Arrighi FE) 和徐道觉于同期提出C显带方法, 通过碱处理结合吉姆萨染色, 实现染色体异染色质区域特异性显带, 为着丝粒结构、次缢痕区及Y染色体长臂遗传多态性研究提供关键技术工具。

3. 标准化框架建立与技术精度提升 1971年, 巴黎会议制定了人类细胞基因组学国际命名体系 (International System for Human Cytogenetic Nomenclature, ISCN), 为显带技术提供了标准化框架。20世纪70年代后期, 细胞同步化方法和高分辨显带技术的引入, 使单倍体染色体带纹数从320条提升至550~850条, 高分辨技术下更是达到850~1000条带, 大幅提高了染色体异常检测的精度。

4. 技术的进一步革新与应用拓展 20世纪90年代, 药物诱导显带技术及光谱核型分析技术 (spectral karyotyping, SKY) 等技术革新, 进一步推动显带技术的发展与完善。该技术在遗传病诊断、肿瘤细胞遗传学研究等领域发挥关键作用, 成为临床诊断与基础研究中不可或缺的核心技术手段。

(三) 荧光原位杂交技术: 血液病细胞遗传学的分子层面突破 (1980~2000年)

1. 技术发展历程 随着染色体显带技术的成熟与完善, 血液病细胞遗传学研究逐步向分子层面拓展。20世纪80年代, 荧光原位杂交 (fluorescence *in situ* hybridization, FISH) 技术应运而生, 里德 (Reid NG)、利希特 (Lichter P) 等科学家的系统研究实现标准化应用。1986年, 平克尔 (Pinkel D) 团队首次将FISH技术应用于染色体异常检测; 20世纪90年代, 该技术正式进入血液病细胞遗传学领域, 成为继显带技术后的革命性突破。

2. 核心技术优势 FISH技术检测精度显著提升, 分辨率可达50 kb, 能够精准识别微小缺失、重复及融合基因 (如 *BCR::ABL1* 融合基因) 等异常, 检测效能远超传统显带技术; 无须依赖完整分裂期细胞, 可直接在间期细胞中定位特定基因或染色体片段, 大幅缩短检测周期; 多色FISH技术可同时检测多个靶点, 显著提升复杂染色体异常的诊断效率与准确性。

3. 血液病诊疗应用 采用针对Ph染色体的 *BCR::ABL1* 融合基因探针, 可快速确诊CML, 实现疾病精准诊断; 通过特异性探针追踪治疗后微小残留病 (minimal residual disease, MRD), 为疗效评估提供可靠实验室依据; 借助急性淋巴细胞白血病 (acute lymphoblastic leukemia, ALL) 相关的 *TP53* 缺失、*MYC* 扩增等特异性探针, 可有效评估病情进展风险, 指导预后分层; 针对骨髓增生异常肿瘤 (myelodysplastic neoplasms, MDS) 的5q31、7q22等特异性位点探针, 能够检出传统显带技术难以识别的微小缺失,

为血液病分层诊疗提供精准的分子细胞遗传学依据。

（四）分子细胞遗传学技术的整合与革新（2000～2010年）

1. 技术发展背景：基因组学驱动的精准化转型 21世纪10年代，HGP的圆满完成，为血液病细胞遗传学领域发展注入关键动力，推动学科从传统细胞形态学分析迈入“分子层面与细胞层面深度融合”的精准医学阶段。技术体系的整合优化与创新性突破成为该时期的核心发展特征。

2. 拷贝数变异检测技术升级 该阶段核心技术突破体现为比较基因组杂交（comparative genomic hybridization, CGH）和基于芯片的比较基因组杂交（array-based comparative genomic hybridization, aCGH）技术的研发与应用。CGH技术通过患者与正常对照DNA的荧光标记杂交，实现全基因组拷贝数变异（copy number variation, CNV）筛查，无须获取分裂期细胞，适用于低增殖性血液病检测；2000年代初逐步实现临床转化的aCGH技术，将探针固定于芯片载体上，检测分辨率从传统CGH的5～10 Mb提升至kb级，可有效检出MDS患者17p13.1等微小缺失片段变异。

3. 技术整合创新：FISH-FCM联合检测体系的构建 FISH技术与流式细胞术（flow cytometry, FCM）的创新性整合，形成FISH-FCM联合检测技术体系。该技术通过流式细胞术实现目标细胞表型的精准分选，同步结合FISH技术对分选后细胞的染色体异常进行特异性检测，实现“细胞表型+染色体异常”的同步分析。其核心优势在于能够精准识别血液病患者样本中的异常细胞亚群，有效规避单一技术检测的局限性，显著提升MRD检测的灵敏度与特异性，为临床疗效评估及复发预警提供可靠实验室依据。

4. 基因组全域覆盖技术：SNP-array与OGM的突破应用 2010年，基因组全域覆盖技术实现突破性临床应用：单核苷酸多态性微阵列（single nucleotide polymorphism array, SNP-array）技术，基于全基因组单核苷酸多态性位点设计探针，以单碱基分辨率解析遗传信息，可高效检测CNV，同时能够识别杂合性缺失（loss of heterozygosity, LOH）、单亲二体（uniparental disomy, UPD）等隐匿性遗传异常，为血液疾病遗传易感性研究、分子分型及预后分层提供关键分子标志物；光学基因组图谱（optical genome mapping, OGM）技术借助高分辨率光学成像系统直接可视化染色质结构，通过分析DNA分子空间构象及片段化特征构建染色体结构高清图谱，无须PCR扩增或探针杂交，可精准识别缺失、易位、倒位、重复、插入、环状染色体、等臂染色体等复杂结构变异，为传统技术难以解析的复杂染色体异常提供精准定位及分子机制研究的全新技术手段。

（五）高通量测序技术的临床转化与精准时代（2010年至今）

1. 核心技术体系与优势 2010年后，下一代测序（next-generation sequencing, NGS）技术的快速发展推动血液细胞遗传学进入“精准分子诊断”时代。核心技术体系包括染色体结构变异测序（如Mate-pair测序）、靶向捕获测序、全外显子组测序（whole exome sequencing, WES）及全基因组测序（whole genome sequencing, WGS）等，可实现复杂染色体异常检出、驱动基因（如 $BCR::ABL1$ 、 $SF3B1$ ）同步检测及新发致病突变发现；单细胞RNA测序（single-cell RNA sequencing, scRNA-seq）技术能够清晰

解析造血干细胞克隆演化机制，为疾病发生发展研究提供全新视角。

2. 临床应用与诊疗价值 NGS技术实现血液病“一站式”诊疗指导：在急性髓系白血病（acute myeloid leukemia, AML）中，通过检测*NPM1*、*FLT3*等基因突变指导靶向药物选择；在CML中，动态监测*BCR::ABL1*基因突变状态优化酪氨酸激酶抑制剂（tyrosine kinase inhibitor, TKI）治疗方案；在骨髓移植中，通过检测嵌合率预警移植物抗宿主病（graft-versus-host disease, GVHD）或疾病复发风险。scRNA-seq技术为血液病早期预防与干预提供新策略，进一步完善精准诊疗体系。

遗传学发展始终以理论突破与技术革新为核心驱动力，从孟德尔经典遗传规律的提出到分子基因组学的深度解析，为疾病基础研究奠定坚实基础。血液病细胞遗传学作为遗传学的重要分支，历经传统显带技术、FISH技术、aCGH技术到NGS技术的迭代升级，形成多层次、立体化检测体系，实现疾病诊断、预后评估、治疗指导及MRD监测的全流程覆盖。在诊断体系发展方面，1985年形态学、免疫学、细胞遗传学协作组（MIC协作组）将重现性染色体异常纳入疾病诊断核心指标，取代单纯细胞形态学诊断标准；1997年，整合细胞形态学、免疫学、细胞遗传学与分子生物学的（morphology-immunology-cytogenetics-molecular biology, MICM）综合诊断体系正式建立；第5版世界卫生组织造血与淋巴组织肿瘤分类（World Health Organization Classification of Haematolymphoid Tumours, 5th edition, WHO-HAEM5）、国际共识分类（international consensus classification of myeloid and lymphoid neoplasms, ICC）诊断标准进一步确立“遗传学和分子学优先”原则，显著提升血液病诊疗精准性。血液病细胞遗传学的发展不仅明确染色体异常是血液病的核心驱动因素，更实现从Ph染色体及*BCR::ABL1*融合基因发现，到NGS“一站式”诊疗指导的跨越式发展——从AML基因突变指导靶向用药、CML动态监测优化治疗方案到骨髓移植风险预警，彻底重塑血液病诊疗模式，为其他肿瘤研究提供重要范式。未来，随着OGM、单细胞测序、人工智能（artificial intelligence, AI）技术的持续发展及多技术深度融合，遗传学将进一步拓展在疾病早期预警、药物研发等领域的应用，推动精准医疗领域持续升级发展。

第二节 人类染色体命名规则

染色体核型分析结果应按照最新版的ISCN进行描述。ISCN提供了一套详细的人类染色体命名规则，包括染色体的编号、分组、异常类型及其描述方法等，其内容最早可追溯至1960年丹佛会议发表的人类有丝分裂染色体标准命名体系。随后，ISCN每隔几年修订一次，至今已更新十余次，最新版本于2024年出版，简称ISCN（2024）。目前，ISCN已成为所有从事细胞基因组学相关工作、学习和研究的人员共同遵循的国际规范文件。本节整理了ISCN（2024）中人类染色体核型分析命名的主要规则，供读者参考学习，更多详细内容请阅读ISCN（2024）原文。

一、专业术语和符号

人类染色体命名时用到了许多专业的术语和符号，包括描述染色体结构的专业术语（例如cen、pter和qter等），描述染色体异常类型的专业术语（例如t、inv和dic等），描

述染色体异常来源的专业术语（例如 inh、mat 和 pat 等），特殊符号（例如加号“+”、减号“-”和波浪号“~”等）以及其他符号。人类染色体命名所用到的专业术语和符号详见表 1-1。

表 1-1 人类染色体命名中的专业术语和符号

术语和符号	中文释义	术语和符号	中文释义
→或- >（箭头）	从...到..., 用于繁式体系	<>	描述倍体水平
[]（方括号）	描述分析的细胞数目	:(单冒号)	繁式体系中描述断裂
::（双冒号）	繁式体系中描述断裂和重接	,（逗号）	分隔染色体数目、性染色体和异常染色体
.（小数点）	表示亚带	>（大于号）	大于
-（减号）	丢失；长度的减少	×（乘号）	重排染色体的多个拷贝；肿瘤中多倍体克隆异常
()（括号）	括号内描述染色体编号或断裂位点	+（加号）	正常或异常染色体的增加；长度的增加
?（问号）	表示存在疑问	;(分号)	涉及一条以上的染色体重排时，用来分隔不同的染色体及它们的断裂位点
/（单斜线）	分隔不同的细胞系（克隆）	//（双斜线）	分隔受体和供体细胞系
~（波浪号）	表示范围	_（下画线）	区分同源染色体
add	附加未知来源片段	c	胚源性异常
cen	着丝粒	cp	复合核型
del	缺失	der	衍生染色体
dic	双着丝粒染色体	dinh	衍生自亲代
dmat	衍生自母亲	dmin	双微体
dn	新发的	dpat	衍生自父亲
dup	重复	h	异染色质
i	等臂染色体	idem	替代第一个列出的核型的性染色体组成和染色体异常
ider	等臂衍生染色体	idic	等臂双着丝粒染色体
inc	不完整核型	inh	遗传的
ins	插入	inv	倒位
mar	标记染色体	mat	遗传自母亲
min	微小体	mos	嵌合体
neo	新着丝粒	p	短臂
pat	遗传自父亲	ps	短臂随体
psu	假	pter	短臂末端
q	长臂	qdp	四倍重复
qs	长臂随体	qter	长臂末端

续表

术语和符号	中文释义	术语和符号	中文释义
r	环状染色体	rec	重组染色体
rob	罗伯逊易位	s	随体
sdl	旁系	sl	干系
stk	随体柄	t	易位
tas	端粒连接	trc	三着丝粒染色体
trp	三倍重复	U	性染色体组成不宜公开

二、命名格式

ISCN（2024）中介绍了两种命名格式：核型格式（karyotype format）和芯片格式（microarray format）。人类染色体核型分析结果的命名需要采用核型格式。核型格式包括3种命名体系：简化体系（abbreviated system）、简式体系（short system）和繁式体系（detailed system）。

- 1. 简化体系 简化体系仅采用染色体编号描述染色体异常。例如：47,XY,+8[20]。
- 2. 简式体系 简式体系采用染色体编号、异常类型英文缩写和染色体断裂位点描述染色体异常。例如：46,XX,del(5)(q31)[20]。
- 3. 繁式体系 繁式体系采用染色体编号、异常类型英文缩写和染色体片段组成描述染色体异常。例如：46,XX,del(5)(pter→q31:.)。

在人类染色体核型分析的结果描述中，推荐采用简化体系和简式体系进行描述。如果采用简化体系或简式体系难以表达清楚或可能产生歧义时，建议采用繁式体系进行描述。此外，在同一个核型描述中可以联合使用简化体系、简式体系和繁式体系进行描述，例如：47,XY,del(5)(q31),+8,der(11)(11pter→11q13::17q21→17qter)。但是，对于单个异常染色体则不能联合使用这3种描述体系。

三、正常核型的描述

描述人类染色体核型结果时，应首先列出染色体数目（复合核型中染色体数目可能不是一个确切的数字，而是一个数字范围），然后是一个逗号“，”，随后再列出性染色体组成（产前诊断样本不宜公开性染色体组成）。如果存在异常染色体时，再根据相应的规则依次列出，不同的异常染色体之间用逗号隔开。如果是肿瘤性样本，最后还应在方括号中列出分析细胞数。胚源性（constitutional）样本仅在出现多个细胞系（克隆）时才需要分别列出各个细胞系的分析细胞数。

- 1. 肿瘤样本 正常女性核型：46,XX[20]；正常男性核型：46,XY[20]。
- 2. 胚源性样本 正常女性核型：46,XX；正常男性核型：46,XY。
- 3. 产前诊断样本 如果出于产前诊断的目的，采集羊水、绒毛或脐血等来自胎儿的样本进行染色体核型分析检测时，根据国家法律规定不宜公开胎儿性别信息。此时，胎儿染色体核型结果中的性染色体组成用字母“U”表示。

四、染色体数目异常的描述

在染色体核型分析结果的描述中,染色体数目异常通常是指正常染色体的数目增加或丢失。染色体数目异常包括常染色体数目异常和性染色体数目异常,后者的核型描述方式在肿瘤样本和胚源性样本中是不同的。常染色体数目异常及肿瘤样本中的性染色体数目异常用加号“+”或减号“-”描述,胚源性样本中的性染色体数目异常不能采用加号“+”或减号“-”描述。

1. 常染色体数目异常的描述

(1) 47,XX,+21: 胚源性样本,女性患者,存在21三体(唐氏综合征)。

(2) 47,XY,+8[20]: 肿瘤样本,男性患者,附加一条8号染色体。

2. 肿瘤样本性染色体数目异常的描述

45,X,-Y[20]: 肿瘤样本,男性患者,丢失一条Y染色体。

3. 胚源性样本性染色体数目异常的描述

45,X: 胚源性样本,患者的性染色体组成仅有一条X染色体(特纳综合征)。

五、染色体结构异常的描述

1. 缺失 缺失用术语“del”描述,可以分为末端缺失和中间缺失。

46,XX,del(20)(q11.2)[20]或46,XX,del(20)(pter→q11.2)[20]: 女性核型,20号染色体q11.2至长臂末端之间的片段缺失。

46,XY,del(5)(q13q33)[20]或46,XY,del(5)(pter→q13::q33→qter)[20]: 男性核型,5号染色体q13至q33之间的片段缺失。断裂位点的描述遵循从短臂末端至长臂末端的顺序。

2. 重复 重复用术语“dup”描述,根据重复片段的方向与染色体的方向之间的关系,可以分为正向重复和反向重复。

46,XY,dup(1)(q21q32)[20]或46,XY,dup(1)(pter→q32::q21→qter)[20]: 男性核型,1号染色体q21至q32之间的片段发生正向重复。

46,XY,dup(1)(q32q21)[20]或46,XY,dup(1)(pter→q32::q32→q21::q32→qter)[20]或46,XY,dup(1)(pter→q21::q32→q21::q21→qter)[20]: 男性核型,1号染色体q21至q32之间的片段发生反向重复。反向重复采用繁式体系描述更加清晰。

三倍重复用术语“trp”描述。

46,XY,trp(1)(q21q32)[20]或46,XY,trp(1)(pter→q32::q21→q32::q21→qter)[20]: 男性核型,1号染色体q21至q32之间的片段发生正向三倍重复。

四倍重复用术语“qdp”描述。

46,XY,qdp(1)(q21q32)[20]或46,XY,qdp(1)(pter→q32::q21→q32::q21→q32::q21→qter)[20]: 男性核型,1号染色体q21至q32之间的片段发生正向四倍重复。

3. 倒位 倒位用术语“inv”描述,可以分为臂内倒位和臂间倒位,断裂位点的描述遵循从短臂末端至长臂末端的顺序。

46,XX,inv(3)(q21q26)[20]或46,XX,inv(3)(pter→q21::q26→q21::q26→qter)[20]: 女性核型,3号染色体长臂发生臂内倒位,断裂位点分别为q21和q26。

46,XX,inv(16)(p13q22)[20]或46,XX,inv(16)(pter→p13::q22→p13::q22→qter)

[20]: 女性核型, 16号染色体发生臂间倒位, 断裂位点分别为p13和q22。

4. 插入 插入用术语“ins”描述, 首先列出被插入的染色体及其断裂位点, 随后再列出提供插入片段的染色体及其断裂位点。根据插入片段的方向与被插入的染色体的方向之间的关系, 可以分为正向插入和反向插入。根据其发生在一条染色体内部, 还是发生在两条及以上染色体之间, 可以分为染色体内插入和染色体间插入。

46,XY,ins(11)(p15q13q23)[20]或46,XY,ins(11)(pter→p15::q13→q23::p15→q13::q23→qter)[20]: 男性核型, 11号染色体发生染色体内插入, 其q13至q23之间的片段正向插入到p15位点。

46,XY,ins(17;11)(q21;q13q23)[20]或46,XY,ins(17;11)(17pter→17q21::11q13→11q23::17q21→17qter;11pter→11q13::11q23→11qter)[20]: 男性核型, 11号和17号染色体发生染色体间插入, 11q13至11q23之间的片段正向插入到17q21位点。

46,XY,ins(5;11)(q13q31;q13q23)[20]或46,XY,ins(5;11)(5pter→5q13::11q13→11q23::5q31→5qter;11pter→11q13::5q13→5q31::11q23→11qter)[20]: 男性核型, 5号和11号染色体之间发生复杂插入, 11q13至11q23之间的片段正向插入到5q13位点, 5q13至5q31之间的片段插入到11q13位点。

5. 等臂染色体 等臂染色体用术语“i”描述。

46,XX,i(21)(q10)[20]或46,XX,i(21)(qter→q10::q10→qter)[20]: 女性核型, 21号染色体长臂等臂。如果无法确定异常21号染色体的两个长臂为纯合的, 则可以描述为46,XX,+21,der(21;21)(q10;q10)[20]。注意: i(21)(q10)仅替代了一条正常的21号染色体, 但是der(21;21)(q10;q10)替代了两条正常的21号染色体。

6. 易位

(1) 相互易位: 相互易位用术语“t”描述, 首先根据染色体编号顺序(X,Y,1-22)的规则列出第一条染色体, 随后依次列出接受前一条染色体的断裂片段的那条染色体。

46,XY,t(9;22)(q34.1;q11.2)[20]或46,XY,t(9;22)(9pter→9q34.1::22q11.2→22qter;22pter→22q11.2::9q34.1→9qter)[20]: 男性核型, 9号染色体和22号染色体相互易位, 断裂位点分别为9q34.1和22q11.2。

46,XY,t(9;22;11)(q34.1;q11.2;q13)[20]或46,XY,t(9;22;11)(9pter→9q34.1::11q13→11qter;22pter→22q11.2::9q34.1→9qter;11pter→11q13::22q11.2→22qter)[20]: 男性核型, 9号染色体、22号染色体和11号染色体三者发生相互易位, 断裂位点分别为9q34.1、22q11.2和11q13。

(2) 整臂易位: 整臂易位是一种特殊的染色体相互易位, 其断裂位点位于着丝粒处(p10或q10)。

46,XX,t(1;7)(p10;p10)[20]或46,XX,t(1;7)(1pter→1p10::7p10→7pter;1qter→1q10::7q10→7qter)[20]: 女性核型, 1号和7号染色体发生整臂易位, 导致1号染色体的短臂与7号染色体的短臂连接在一起, 1号染色体的长臂与7号染色体的长臂连接在一起。

46,XX,t(1;7)(p10;q10)[20]或46,XX,t(1;7)(1pter→1p10::7q10→7qter;7pter→7p10::1q10→1qter)[20]: 女性核型, 1号和7号染色体发生整臂易位, 导致1号染色体的短臂与7号染色体的长臂连接在一起, 1号染色体的长臂与7号染色体的短臂连接在一起。

46,XX,+1,der(1;7)(q10;p10)[20]或46,XX,+1,der(1;7)(7pter→7p10::1q10→1qter)

[20]: 女性核型, 1号和7号染色体发生非平衡整臂易位, 1号染色体的长臂与7号染色体的短臂连接在一起形成衍生染色体, 导致1号染色体长臂部分三体 and 7号染色体长臂部分单体。

(3) 罗伯逊易位: 罗伯逊易位用术语“rob”描述, 该术语仅适用于胚源性染色体异常的描述, 不能用于获得性染色体异常的描述。目前, 更加推荐用术语“der”描述罗伯逊易位。

45,XY,rob(13;21)(q10;q10)或45,XY,rob(13;21)(13qter→13q10::21q10→21qter): 男性核型, 13号染色体和21号染色体发生罗伯逊易位。

7. 环状染色体 环状染色体用术语“r”描述, 随后的括号内给出相应的染色体编号, 例如r(18)。如果环状染色体的所有片段均不能识别时可以不列出染色体编号, 而仅用r来描述, 例如47,XX,+r。如果存在多个不能识别的环状染色体可以用r1、r2、r3等描述。根据着丝粒的数量可以分为单着丝粒环状染色体和双着丝粒环状染色体等。

(1) 单着丝粒环状染色体: 46,XX,r(7)(p15q32)[20]或46,XX,r(7)(::p15→q32::)[20]: 女性核型, 7号染色体形成环状染色体, 断裂重接位点为7p15和7q32。

46,XX,der(7)r(7;1)(p15q32;q21q44)[20]或46,XX,der(7)(::7p15→7q32::1q21→1q44::)[20]: 女性核型, 7号染色体7p15至7q32之间的片段与1号染色体1q21至1q44之间的片段共同组成环状染色体。首先列出提供着丝粒的那条染色体编号。

(2) 双着丝粒环状染色体: 双着丝粒环状染色体用术语“dic r”描述, 首先根据染色体编号顺序(X, Y, 1-22)列出第一条染色体。

45,XX,dic r(1;7)(p32q32;p15q32)[20]或45,XX,dic r(1;7)(::1p32→1q32::7p15→7q32::)[20]: 女性核型, 1号染色体1p32至1q32之间的片段与7号染色体7p15至7q32之间的片段共同组成双着丝粒环状染色体。

8. 衍生染色体 衍生染色体用术语“der”描述, 可用于描述涉及多条染色体的非平衡重排事件和涉及单条染色体的多个重排事件, 以及其他复杂染色体重排事件。

46,XY,der(19)t(1;19)(q23;p13)[20]或46,XY,der(19)(1qter→1q23::19p13→19qter)[20]: 男性核型, 1号染色体和19号染色体发生非平衡重排, 形成19号衍生染色体, 断裂位点分别位于1q23和19p13。

46,XY,der(1)del(1)(p32)del(1)(q32)[20]或46,XY,der(1)(:p32→q32:)[20]: 男性核型, 1号染色体发生两处缺失, 缺失片段分别为1pter→1p32和1q32→1qter。

9. 未知来源染色体

(1) 标记染色体: 在传统染色体核型分析中, 任何片段均无法辨别的染色体称为标记染色体, 用术语“mar”描述。在术语“mar”的前面必须使用加号“+”, 表示标记染色体是额外附加的。如果存在多个标记染色体可以用mar1、mar2、mar3等描述, 也可以在术语“mar”前面加上数字或数字范围来表示标记染色体的数量。

48,XY,+mar1,+mar2[20]: 男性核型, 附加两条标记染色体。

(2) 着丝粒来源未知的衍生染色体: 染色体的部分片段可以识别, 但是可识别的片段不包含着丝粒时, 可以用“der(?)”描述。