

## 基因检测结果

临床遗传学科医生或遗传咨询师将会向您解释缺少了哪一块（或多块）遗传物质。亦会向您解释缺失的位置和大小，其中包含的基因的重要性，以及以前有否在另一个人身上看到过相同或近似的变化。

染色体缺失通常透过称为**晶片分析**（例如**晶片全基因组定量分析**，**array CGH**）的基因测试来识别。该测试的结果可能类似于下面例子：

### **arr[hg19] 16p11.2 (29653028-30190538)x1 dn**

**arr** 是晶片的缩写，描述了所进行的检测。

**hg19** 是碱基对编号所指的参考DNA序列，在此例子中为人类基因组构建19

**16p11.2** 指发现CNV的位置是16号染色体p臂的11.2带

**(29653028-30190538)** DNA变化通过其碱基对编号（发生染色体变化的点）来识别。在此例子中，DNA变化位于**碱基对**（**base pair, bp**）29653028和30190538之间。该区域覆盖537,510个碱基对（≈0.5 Mb）。

**x1** 指定的DNA片段只有1个副本。由于16号染色体应该有2个副本，这表明DNA有一个缺失的变化

**dn** 是“*de novo*”的缩写，表示这个遗传变化是只有在被检验的人身上出现，而非遗传自其父母。

如果一个人的缺失被确定为**de novo**，那么这种缺失就不太可能发生在其兄弟姐妹中。如果检测结果后面有**mat**的描述，则代表该缺失是从母亲遗传的（母系，**maternal**）；如果后面跟着**pat**的描述，则代表缺失是从父亲继承的（父系，**paternal**）。

基因测试结果还可能包含缺失内含有的致病基因的描述。这些基因如果在功能受损则可以引起症状。有些致病基因仅在完全没有功能性副本的情况下才会引起症状，而另一些则具有“剂量敏感性”（如果一个副本丢失或改变，也可能引起症状）或“基因铭印”（其中一份副本不起作用）。

## 为什么会发生这种情况以及是否会再次发生？

缺失可以遗传自未受影响或已受影响的父母，也可以作为偶然事件发生（*de novo*）。

染色体片段的缺失可能发生在卵子或精子的形成时，或我们制造身体生长和发育所需的细胞期间。DNA在某些区域序列能导致许多没有血缘关系的人也有同样的缺失。重要的是我们无法采取任何措施来阻止缺失的发生。这是一个自然事件，不是由已知的生活方式、饮食或环境因素造成。任何人在怀孕前、怀孕期间或怀孕后所做的任何事情都不会导致缺失的形成。

如果一个孩子的缺失是遗传自父或母，那么另一个孩子有相同缺失的概率约为50%。如果缺失是*de novo*，则概率估计低于1%。您的遗传学中心应该能够为所有家庭成员（包括具有缺失或微缺失的个人）提供有关生育相关的风险评估。

## 网络资源支持



**Rare Chromosome Disorder Support Group,**  
The Stables, Station Road West,  
Oxted, Surrey. RH8 9EE. UK.  
Tel +44(0)1883 723356  
[info@rarechromo.org](mailto:info@rarechromo.org)  
[www.rarechromo.org](http://www.rarechromo.org)

Understanding Chromosome & Gene Disorders

### Join Unique for family links, information and support.

UniqUe是一个没有政府资助的慈善机构，完全依靠捐赠和资助。如有意向，可以通过我们的官方网站进行捐款 [www.rarechromo.org/donate](http://www.rarechromo.org/donate) 请帮助我们帮助大家！

本手册不能代替个人医疗建议。家庭应就有有关基因诊断、管理和健康的所有事宜咨询有资质的临床医生。基因信息是一个变化非常快速的领域，本手册中提供的信息被认为是发布时可获得的最佳信息，有些信息可能之后会改变。UniqUe尽力跟上不断变化的信息并根据需要审查其已发布的指南。本手册由 *UniqUe (AP)* 编写，并由 *Division of Clinical and Metabolic Genetics, The Hospital for Sick Children, Toronto, Canada* 的 *Dr. Gregory Costain* 审阅。中文版由香港儿童医院医学遗传科陆浩明医生、郑斯颖医生、何嘉伦医生、区敏翻译。

Version 1 (AP)

Copyright © UniqUe 2020



Understanding Chromosome & Gene Disorders

# 缺失与 微缺失

## 什么是缺失和微缺失？

染色体缺失是指染色体上缺少了某一段遗传物质。遗传物质的缺失或有大小上的差异，而那些因为份量太小而无法在显微镜下看到的缺失亦被称为微缺失。

## 什么是染色体？

我们的身体由不同类型的细胞组成，大多数的细胞都包含染色体。染色体包含由DNA组成的各种基因。染色体通常成对出现，各有一条来自父或母。通常含有染色体的细胞都有23对染色体（总共46条）。除了卵子和精子细胞是例外的，它们的染色体只有一个副本。在受精时（卵子与精子结合成为受精卵的过程），染色体数目才会恢复为46条。

我们有22条常染色体，根据其长度，大致能从1到22进行编号，以及两条性染色体X和Y。性染色体决定了与生物性别相关的特征。男性通常有1条X染色体和1条Y染色体（XY），女性通常有2条X染色体（XX）。

染色体无法用肉眼看到，但如果以特定方式处理细胞，则可以通过染色在显微镜下被放大观察。右图显示了典型男性细胞中存在的染色体。



染色体对1-22，X和Y（男性）

## 缺失对我或我的孩子有何影响？

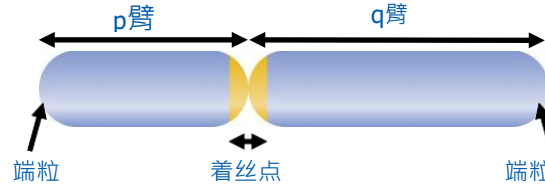
染色体缺失的影响在个体之间能有很大的差异，并取决于受影响的染色体以及缺失的遗传物质。遗传物质的缺失可影响智力，亦能影响我们身体的功能。会引起症状的缺失被形容为**有致病性**，而那些被认为没有不良影响的则被称为**良性**。还有许多在**临床意义上为不明**的缺失，当我们对它们了解更多时，它们可能会被重新分类为**良性**或有**致病性**。

## 缺失的位置

通常缺失能通过在特定染色体上的位置来描述；它们在哪个“臂”上，在哪个“带”中。

### 什么是染色体的臂？

每条染色体都由两条“臂”组成，这两条“臂”由被称为**着丝点**（染色体收缩部分）连接在一起。较短的臂称为“p”臂，较长的臂称为“q”臂。

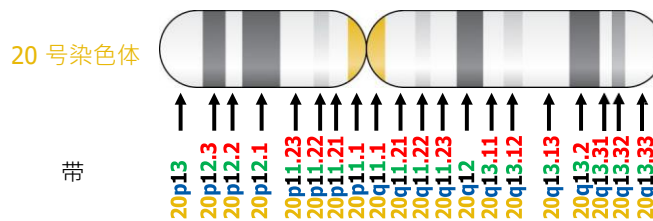


臂的尖端被称为**端粒**。如果染色体末端缺失了一部分染色体，则称为**末端缺失**。如果其中一条臂中间缺失一部分遗传物质，则称为**中间缺失**；靠近着丝粒的称为**近端缺失**，靠近臂尖的称为**远端缺失**。

### 什么是染色体的带？

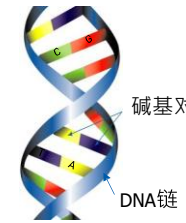
我们能通过特定的实验室染色技术，每条染色体都能展现出不同的光暗条纹图案——亦称之为带。每个染色体臂上的条纹均从着丝点（编号为10）开始向着端粒编号。

我们能通过染色体臂上的带的位置来描述缺失。从**染色体编号**开始，例如**20号染色体**（如下图所示）。后面紧接着是代表臂的字母p或q。然后是**区域的编号**（例如1），及**带的编号**（例如3），最后是由**亚带**（例如.2）甚至更小的次亚带划分（例如.33）。



## 缺失包含什么？

染色体由非常长的DNA（脱氧核糖核酸）片段透过双链结构存在（称为**双螺旋结构**，如下图所示）。



单链DNA由称为**核苷酸**的结构单元组成，每个结构单元包含四种**碱基**之一：**G**（鸟嘌呤）、**A**（腺嘌呤）、**T**（胸腺嘧啶）或**C**（胞嘧啶）。两条DNA链相互缠绕，并通过碱基对**A和T**或**G和C**之间的化学键结合在一起。

DNA可以被认为字母（碱基）序列，但与字母表不同的是，该序列仅包含4个字母（**G、A、T、C**）。在这些DNA序列中，有一些区域负责了基因的编码，这些区域包含了我们身体发挥功能、生长和发育的“指令”。我们有超过**20,000**个基因，每一个基因在各个身体部位的不同发育阶段都有独特的作用。

随着遗传技术的进步，现在我们可以轻松识别缺失的DNA片段以及它们的大小、位置，以及包含的基因。当我们评估缺失可能产生的影响时，我们会查看缺失内包含了哪些基因（或控制基因活性的DNA序列）。

## 缺失的大小

缺失的大小以**碱基**或**碱基对**（bp）为单位进行测量。每条染色体的第一个碱基对位于p臂的尖端（端粒），最后一个碱基对位于q臂的尖端。

由于DNA序列很长，因此通常以兆碱基（Mb；1 Mb = 100万bp）或千碱基（kb；1 kb = 1000bp）为单位进行描述。小于5 Mb（即5,000,000个碱基对）的缺失有时被称为**微缺失**。

缺失的范围可以小至一个碱基对（称为**序列变异**）到整个染色体（称为**单染色体**）也受影响。但目前使用标准技术识别的大多数缺失都在几百kb到几Mb之间。这种缺失通常被称为**拷贝数变异**（CNV），因为缺失的DNA片段的通常拷贝数与一般比较减少了1。对于常染色体（1-22）而言，这意味着预期的两个拷贝数（来自每对染色体）由于缺失减少为只有一个。