

立综合癌症网络(NCCN)非霍奇金淋巴瘤临床实践指南,结合临床病理学,确诊 DLBCL 所需的免疫表型有 CD20、CD3、CD5、CD10、CD45、BCL2、BCL6、Ki-67、IRF-4/MUM1,典型的免疫组化表达为 CD20(+)、CD45(+)、CD3(-)。该患者符合确诊典型 DLBCL 的条件。有报道免疫组化标志 CD10、BCL6 和 MUM1 可以简洁地重复基因表达谱的结果,将 DLBCL 分为生发中心起源(CD10⁺,或 BCL6⁺、MUM1⁺)和非生发中心起源(CD10⁻、MUM1⁺或 BCL6⁻)^[2]。为求进一步明确诊断,患者还需要做分期检查来确定疾病的所有病位,如 PET 扫描,它对初次分期和疗效评估尤其有益,可以鉴别残存肿块为纤维化或仍有存活肿瘤组织。当鼻窦、睾丸、脑膜旁、眼眶周围、中枢神经系统、椎旁、骨髓这些部位有一个或多个部位受累时,需行腰椎穿刺检查明确肿瘤分期。另外多次复查胃镜与多次检验病理结果也可了解病情发展预后情况。在利妥昔单抗问世之前,传统的以蒽环类为基础的 CHOP(环磷酰胺、阿霉素、长春新碱、泼尼松)方案是 DLBCL 的一线治疗,随着利妥昔单抗的应用,DLBCL 患者的长期存活率明显改善。根据 2011 年中国弥漫大 B 细胞淋巴瘤诊断与治疗指南中说,目前推荐的一线治疗选择分成两种:

(1)分期为 I ~ II 期患者。①无巨大肿块(<10 cm)者行 3 个周期 R-CHPO + 受累野放疗(RT)或 6 个周期 R-CHOP;②伴巨大肿块(≥10 cm)者行 6 个周期 R-CHOP ± RT。(2)分期为 III ~ IV 期患者。①年轻(年龄≤60 岁)低危(国际预后指数 aaIPI:0 ~ 1 分)者行 6 ~ 8 个周期 R-CHOP;②年轻高危(aaIPI ≥ 2 分)者目前尚无标准方案,推荐利妥昔单抗联合强化化疗方案治疗;③老年患者(年龄>60 岁)行 8 个周期利妥昔单抗 + 6 个周期 CHOP,或 8 个周期利妥昔单抗 + 6 个周期 CHOP。如为睾丸淋巴瘤,在接受化疗之后建议局部病灶放疗。DLBCL 与胃癌相比,临床症状与体征不平行,全身情况相对较好,但胃内病变相对广泛且呈多中心、多形态改变,虽胃周淋巴结肿大较多但手术切除率较高,化疗疗效优于胃癌,预后比胃癌相对较好,应积极治疗。

参考文献

- 1 张 剑,王梦筠,许立超,等.原发性胃弥漫大 B 细胞淋巴瘤的临床分析[J].中华肿瘤杂志,2010,32(8):614-618.
- 2 Hans CP, Weisenburger DD, Greiner TC, et al. Confirmation of the molecular classification of diffuse large B-cell lymphoma by immunohistochemistry using a tissue microarray[J]. Blood. 2004,103(1):275-282.

[收稿日期 2014-11-10][本文编辑 吕文娟]

护理研讨

沈阳地区 962 例孕妇羊水细胞染色体异常产前诊断的分析

陈海婴, 李 玉

作者单位:110011 辽宁,沈阳市妇婴医院产前诊断中心

作者简介:陈海婴(1971-),女,大学本科,学士学位,副主任护师,研究方向:产前诊断。E-mail:646563651@qq.com

【摘要】 目的 分析在羊水中染色体异常核型与产前诊断指征的关系。方法 回顾性分析该院产前诊断中心 2012-01 ~ 2012-12 共 962 例孕妇的羊水穿刺产前诊断指征和染色体异常结果资料。结果 羊水染色体培养成功率 99.7%。发现异常核型 45 例(4.6%),其中常染色体三体(13-三体、18-三体、21-三体等)11 例(1.1%);性染色体 5 例(0.5%),结构异常 20 例(2.1%),嵌合体 9 例(0.1%),正常染色体核型中发现染色体多态性改变 56 例(5.8%)。结论 沈阳地区羊水染色体异常核型检出率较高,具有产前诊断指征的孕妇行胎儿羊水染色体诊断对防止先天缺陷有实用性价值。

【关键词】 羊水; 产前诊断指征; 染色体异常

【中图分类号】 R 714 **【文献标识码】** B **【文章编号】** 1674-3806(2015)02-0162-03

doi:10.3969/j.issn.1674-3806.2015.02.22

产前诊断已成为降低出生缺陷率的重要手段,产前诊断的主要目的是为可能出现的遗传病或与遗传因素有关的疾病以及具有其他致畸因素的高风险家庭提供充足可靠的信息,应用羊水进行染色体核型分析可以在妊娠中期对胎儿染色体结构和数目异常作出产前诊断,是目前预防胎儿染色体异常者出生最为成熟、有效[羊水染色体异常核型检出率(4.7%),远高于新生儿染色体异常率(0.5%)]的方法。

1 资料与方法

1.1 一般资料 选择 2012-01 ~ 2012-12 就诊的具有产前诊断风险指征的孕妇,其中唐氏综合症高风险 510 例(53.0%)、高龄风险(≥ 35 周岁)327 例(34.0%)、超声异常风险 29 例(3.0%)、父母一方染色体异常风险 27 例(2.8%)、异常孕产史风险 124 例(12.9%)。孕妇年龄在 22 ~ 46 岁之间,平均年龄 31.59 岁。妊娠 17 ~ 22⁺⁶ 周,平均 19⁺² 周。全部病例均无羊膜腔穿刺禁忌症,经详细询问病史、体检,建立档案,向孕妇及家属交代手术相关事项、签手术知情同意书。

1.2 方法

1.2.1 超声仪器使用 HITACHI EUB-5500 彩色多普勒超声诊断仪,凸阵探头,频率为 2 ~ 5 MHz。在超声引导下用介入穿刺针(22 G $\times$ 200 mm)穿刺通过腹壁进入羊膜腔,拔出针芯,开始抽取的 2 ml 丢弃,更换注射器抽取 20 ml 羊水,插入针芯,拔出穿刺针,穿刺点局部消毒,覆盖无菌纱布,胶布固定。术毕超声医师观察胎盘、胎心及有无子宫收缩情况。实验室工作人员将羊水分别注入两个 15 ml 无菌离心管中,常规羊水细胞培养、收获、传代制片,常规 G 显带(320 ~ 400 条带)分析。

1.2.2 实验室工作人员 在无菌条件下将羊水注入两个培养瓶中,分别培养 7 ~ 8 d 观察细胞生长情况,换液,收获,每瓶制片 2 张,常规 G 显带(320 ~ 400 条带),按照人类细胞遗传学国际命名体制(ISCN2009)标准进行染色体核型分析诊断。核型分析:分别从两个培养瓶中计数 20 个细胞,分析 3 ~ 5 个细胞核型,记录观察到的任何染色体数目及结构畸变。发现嵌合体加倍计数。必要时加做 C 显带、N 显带。

1.3 统计学方法 应用 Excel 表收集分析数据,采用百分比进行描述性分析。

2 结果

2.1 胎儿羊水染色体核型分布 在 962 份胎儿羊水中,培养成功 959 例,培养失败 3 例,培养成功率

99.7%。共检出染色体异常核型 45 例(4.7%)。其中数目异常 16 例,结构异常 20 例,嵌合 9 例。正常多态性变异 56 例(5.8%)。染色体三体型为主要的染色体数目异常,共计 11 例占异常核型的 24.4%,其中 18-三体 2 例,21-三体 8 例,13-三体 1 例,22-三体 1 例,性染色体异常 5 例。其他结构异常为 20 例。

2.2 产前诊断不同风险指征的染色体异常检出率 产前诊断不同风险指征的染色体异常检出率由高到低排序分别为超声异常风险、父(母)异常风险、不良孕产史风险、年龄高风险、唐氏综合征高风险,见表 1。

表 1 产前诊断不同风险指征的异常染色体核型检出率(n)

风险指征	例数	异常核型	检出率(%)
超声异常风险	29	7	24.1
父(母)异常风险	27	4	14.8
不良孕产史风险	124	9	7.2
唐氏综合征高风险	510	19	3.7
年龄高风险(≥ 35 周岁)	327	13	3.9

注:唐氏综合征高风险、年龄高风险、超声异常风险有重复计算

3 讨论

羊膜腔穿刺是一种通过 B 超引导,经腹部穿刺羊膜腔收集羊水的方法。其安全性、准确性得到了进一步提高,且适用范围日益扩大。下面将羊水细胞产前诊断指征的情况分析如下。

3.1 唐氏综合征(筛查)高风险 唐氏综合征是一种最常见的导致先天痴呆的常染色体三体征,是由于 21 号染色体比正常人多了一条所引发,又称作 21-三体综合征。唐氏综合征患儿生长迟缓,神经系统障碍,并伴随多器官的畸形或其他异常,在新生儿中的发生率为 1/600 ~ 1/800^[1,2]。根据孕妇外周血中部分生化指标的值,估算胎儿患唐氏综合征的风险,筛查出高风险的人群,在此基础上开展产前诊断,这是近 20 年来产前诊断领域最重要的进展之一^[3]。唐氏综合征筛查因其经济、快速、安全、可操作性强等优点,成为产前诊断的第一大指征。我院因唐氏综合征(筛查)高风险行羊水穿刺 510 人,占羊水穿刺比例 53.0%,诊出染色体异常 19 例。占染色体异常比例 42.2%。

3.2 年龄高风险 因超过 35 岁孕妇生出唐氏综合征患儿的风险为 1/380,所以我院对 35 岁以上孕妇不做唐氏筛查直接建议行羊水穿刺,在 962 例羊水穿刺病例中,高龄 327 例,占羊水穿刺 34.0%,诊出

异常染色体 13 例,占异常比例 28.8%。该比例的上升说明孕妇对产前诊断的认识程度有大幅提高。也与临床医生对产前诊断的认识程度的提高是密不可分的。

3.3 超声异常风险 由于我院系统超声筛查胎儿各方面畸形的时间定在妊娠 22~26 周之间,在这个孕周筛查出畸形多以错过羊水诊断时间,多行脐血产前诊断,故由于胎儿畸形而行羊水诊断的病例相对比较低^[4]。但因超声异常而行羊水诊断的 29 例中有 7 例核型异常,异常核型发生率为 24.13%,故在临床上超声提示多个软指标异常者必须高度重视。

3.4 父(母)染色体异常风险 染色体异常的携带者往往在临床上很难发现,夫妇之一为染色体平衡易位或倒位携带者,可生育染色体不平衡的后代,因此也作为产前诊断的重要指征。在 962 份羊水病例中此种情况有 27 例,结果异常核型检出 4 例,异常检出率为 14.8%。

3.5 不良孕产史风险 不良孕产史包括曾生育过染色体异常的婴儿、曾引产过染色体异常的胎儿,不明原因流产史、胎儿停止发育等情况,可能与染色体异常有关,再次怀孕发生染色体异常儿的风险大大提高,本组病例中,不良孕产史病例 124 例,检出异常核型 9 例,异常核型检出率 7.2%,远高于唐氏筛查高风险的异常染色体检出率,应予以足够的重视。产前诊断是现代医学技术的一项进展,染色体病一般比较严重,发病率相对较高,染色体异常的发生率占新生儿出生总数的 0.5%,由于容易明确诊断,占产前诊断病例的 1/4~1/2^[5]。近年来,产前诊断的

技术发展迅速,取材来源多样化,如从母体外周血富集的胎儿细胞或 DNA、植入前的囊胚、孕早期的绒毛细胞、孕中期的羊水细胞以及脐带血等^[6]。不过,其中许多方法和技术并不成熟,在临床上推广的难度较大。相对而言在孕中期运用羊水细胞学检查进行产前诊断是比较具有临床价值的。经羊膜腔穿刺、培养羊水细胞、开展产前诊断的技术相对安全、有效。我院羊水染色体分析共 962 例,检出异常染色体 45 例占 4.7%。远远高于新生儿染色体异常率 0.5%^[7],反映出羊水染色体检查的重要性和必要性^[8]。

参考文献

- 1 吴刚,伦玉兰.中国优生科学[M].北京科学技术文献出版社,2000:306.
- 2 许由恩,韩安国.遗传病的产前诊断与优生[M].上海科技出版社,1985:171.
- 3 Wenstrom KD. Evaluation of Down syndrome screening strategies[J]. Semin Perinatol,2005,29(4):219-224.
- 4 王晓彩,周卫卫,冯小静,等.沈阳地区 1835 例孕中期孕妇羊水细胞染色体异常产前诊断分析[J].中国优生与遗传杂志,2012,20(4):56-57.
- 5 杜传书,刘祖洞.医学遗传学[M].第2版.北京人民卫生出版社,1992:286-290.
- 6 Slack C, Lurix K, Lewis S, et al. Prenatal genetics: the evolution and future directions of screening and diagnosis[J]. J perinat Neonatal Nurs, 2006, 20(10):93-97.
- 7 朱钧真,张宁.产前诊断学[M].中国科学技术出版社,2005:1.
- 8 王威,李维,张泽,等.750 例产前诊断胎儿脐血染色体异常分析[J].中国优生与遗传杂志,2013,21(4):48-52.

[收稿日期 2014-07-28][本文编辑 韦颖]

《国外英文生物医学期刊中文译名对照手册》

邮购启事

随着医学科学和信息技术的快速发展,医学学术论文写作和医学期刊编辑出版的标准化、规范化的要求越来越严格。目前我国生物医学药学期刊已达 1 400 多种,每年所刊发的学术论文数十万篇,但我们在长期的期刊编辑工作中发现,在众多的医学论文中发生引用、参考、著录、编译外文医学期刊期名不全、不规范、不标准、错漏及缩写语不正确等问题较为普遍,严重影响了论文和期刊的学术质量。因此,为了更方便、有效、快捷地使广大的医药卫生科技人员和广大的读者、论文作者、期刊编者全面、正确地掌握和标准、规范使用和参考及著录国外英文期刊及缩写语,我们收集了国外 3 000 多种英文生物医学、药学期刊,对其规范的英文全名、缩写语和中文名称进行了编译,并注明出版国(地),按英文字母顺序进行编排,便于读者、论文作者和期刊编者查阅和对照。本书能有效地帮助广大的医学科研、教学、临床业务人员,在校的博士生、硕士生、本科生,医学期刊编辑人员和图书情报信息人员解决在撰写、修改和编辑科研报告、学位论文,学术论文中查阅、参考外文医学期刊不方便,引用、著录不规范、不标准的问题,以提高广大医学业务技术人员学术论文写作的水平和期刊的编辑学术质量。

本书大 32 开本,彩色封面,精美印刷,已由接力出版社出版,定价每册 30 元,由《中国临床新医学》杂志编辑部发行。订购者请通过邮局直接汇款(书价 30 元,挂号邮资费 5 元,共计 35 元)到编辑部订购(请在汇单上注明“购手册”)。款到即发货并开具正式发票。

汇款邮编、单位及地址:530021 广西南宁市桃源路 6 号《中国临床新医学》杂志编辑部

收款人:韦颖

· 本刊编辑部 ·