

鑲嵌型染色體異常 45,X/46, XY (45,X/46,XY mosaicism)

彙整者：劉宛昕

撰文日期：2018/12/02

審稿者：台北榮總 牛道明醫師

審稿日期：2018/12/03

病因：細胞分裂時發生異常，導致子細胞喪失一條染色體，可能是該染色體本身有結構的異常。在 45x/46xy 鑲嵌型染色體的患者中，部分的細胞喪失一條 Y 性染色體，其餘擁有正常的染色體，如同馬賽克的地板的磁磚，一個個體上不只有一種細胞。¹

發生率： 1.5/10000~1.7/10000²

遺傳模式： 散發性，目前沒有已知的遺傳模式。

臨床表徵： 臨床表現變異性相當大，從出生時部分雄性化和外陰性別不明到外表是完全正常的男性或女性。最常見的特徵是睪丸不對稱發育，一邊發育不全，另一邊性腺退化。內外生殖器不對稱發育也可能出現。男嬰可能會發生隱睪、部分睪丸發育不全和尿道下裂；而女嬰會有不同程度的雄性化，可能表現出其他透納氏症(Turner syndrome)的臨床特徵。男女性都可能身高矮小，有較高的風險罹患性腺母細胞瘤和生殖細胞不良瘤。³
透納氏症的常見臨床表現為蹼狀頸、心臟異常、馬蹄形腎臟等。

診斷： 仰賴細胞遺傳學分析染色體狀況。產前因為胎兒或母親的因素做羊膜穿刺術或絨毛膜取樣分析胎兒的染色體組成。另外安排檢驗的時間可能為產後發現外陰性別不明或青春期發現不孕以及有延遲的狀況以及的狀況時進行抽血檢驗。

治療：

1. 腹部超音波檢查檢測內生殖器官，了解其位置與發育狀況。部分男嬰需實施睪丸固定術將睪丸固定於陰囊內。針對明顯外陰性別不明的嬰兒，仰賴多團隊的介入決定後續的性別決定與處置。⁴
2. 規律檢測體內賀爾蒙水平，包括生長激素、雄性與雌性激素，適時給予賀爾蒙補充。⁵
3. 患者有較高的風險發展出性腺腫瘤，由於很難密切監測內生殖器官，針對無功能或功能缺陷的性腺，在女性身上我們考慮移除，而針對男性我們的處置如下。若有一項以上的外生殖器異常，同年期間需要反覆進行睪丸觸診，從青春期開始每年規律做腹部超音波。⁶

預後： 此類患者生長發育正常。有 15-20%的機會會發展出性腺腫瘤，通常在青春期前後發生。⁷

產前遺傳診斷： 產前取得胎兒檢體分析染色體組成發現為 45x/46xy 者，70%左右在產後可用

細胞遺傳學獲得證實。在檢體中無法判斷染色體異常的細胞佔身體的比例，不能預測產後可能的表現，但在第二孕期可以辨認胎兒性別時，使用超音波判斷外生殖器發育狀況，可以輔助醫師與家屬做決策。根據過去的統計資料，產前診斷有此染色體異常者，約 90%產後沒有特別身體上的異常。⁸

參考資料：

1. William, G Reiner, Maj Hulten, 45,X/4, XY including Y chromosome rearrangements, Rare Chromosome Disorder Support Group, 2011
2. N. El Moussaif, 45,X/46,XY mosaicism: Report of five cases and clinical review, Annales d'Endocrinologie, volume 72, 2011
3. Rafael Fabiano, 45,X/46,XY mosaicism: report on 14 patients from a Brazilian hospital. A retrospective study, Sao Paulo Medical Journal, volume 132, 2014
4. Olaf Hiort, 45,X/46,XY mixed gonadal dysgenesis, ORPHANET, 2011
5. Marie LJ, 45,X/46,XY Mosaicism: Phenotypic Characteristics, Growth, and Reproductive Function—A Retrospective Longitudinal Study, The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism, Volume 97, 2012
6. Muller J. Management of Males with 45,X/46,XY Gonadal Dysgenesis, Horm Res, 1999
7. Tam YH, Tumor risk of children with 45,X/46,XY gonadal dysgenesis in relation to their clinical presentations: Further insights into the gonadal management, J Pediatr Surg. 2016
8. Hsu LY, Prenatal diagnosis of 45,X/46,XY mosaicism--a review and update, Prenat Diagn. 1989