



단완 12부위에서 장완 13부위의 완간역위를 가진 22번 염색체 모자이크삼체성
Mosaic-Trisomy 22with Inv(22)(p12-q13)

저자 (Authors) 최인장, 이인환, 고복현, 장성익
Choi In Jang, Lee Ihn Hwan, Ho Bok Hyun, Chang Sung Ik

출처 (Source) [대한체질인류학회지 4\(2\)](#), 1991.12, 145-149 (5 pages)
[The Korean Journal of Physical Anthropology 4\(2\)](#), 1991.12, 145-149 (5 pages)

발행처 (Publisher) [대한체질인류학회](#)
Korean Association of Physical Anthropologists

URL <http://www.dbpia.co.kr/Article/NODE00556228>

APA Style 최인장, 이인환, 고복현, 장성익 (1991). 단완 12부위에서 장완 13부위의 완간역위를 가진 22번 염색체 모자이크삼체성. 대한체질인류학회지, 4(2), 145-149.

이용정보 (Accessed) 계명대학교
114.71.5.213
2016/07/04 15:28 (KST)

저작권 안내

DBpia에서 제공되는 모든 저작물의 저작권은 원저작자에게 있으며, 누리미디어는 각 저작물의 내용을 보증하거나 책임을 지지 않습니다.

이 자료를 원저작자와의 협의 없이 무단게재 할 경우, 저작권법 및 관련법령에 따라 민, 형사상의 책임을 질 수 있습니다.

Copyright Information

The copyright of all works provided by DBpia belongs to the original author(s). Nurimedia is not responsible for contents of each work. Nor does it guarantee the contents.

You might take civil and criminal liabilities according to copyright and other relevant laws if you publish the contents without consultation with the original author(s).

단완 12부위에서 장완 13부위의 완간역위를 가진 22번 염색체 모자이크삼체성

최인장, 이인환, 고복현¹, 장성익
개명대학교 의과대학 해부학교실
동국대학교 의과대학 해부학교실¹

간추림 : 정상분만과 정상의 신체발육한 11세 환아의 주된 증상은 지능장애였으며 그의 관찰된 임상소견으로 눈꺼풀 틈새의 하사성, 넓고 납작한 코, 긴 인중, 작은 하악골 및 비정상적인 귀였다. 사지와 생식기에는 전혀 이상이 없었으며 흉부와 복부에도 특이할 만한 이상은 발견되지 않았다. 말초혈액세포를 이용한 G-band 와 NOR-band로 22번 염색체 모자이크 삼체성이었으며, 특이한 22번 염색체는 일반적인 길이와 완비(arm ratio)를 기초로 하여 단완 12부위에서 장완 13부위의 완간역위를 가진 산물로 밝혀졌다.

찾아보기용어 : 완간역위, 눈꺼풀 틈새 하사성, 완비, 지능장애, 단체성, 모자이크 삼체성

I. 서론

선천성 22번 염색체 이상은 아주 드물지만 22 부본적인 단체성(Warren 과 Rimoin, 1970), 22 환염색체(Hunter 등, 1977; Stoll과 Roth, 1983), 완전한 22삼체성(Zellweger 등, 1976), 부분적인 22 삼체성(Hsu 등, 1971; Schinzel 등, 1981a; Kosztolanyi 와 Buhler, 1985), cat eye syndrome 를 주로 야기시키는 22pter-q11사체성(Schinzel 등, 1981 b), 그리고 완간역위(pericentric inversion)를 가진 22삼체성(Degenhardt 등, 1975) 등이 있다. 이와 같은 22번 염색체만의 이상에 의한 임상적 특징으로 완전한 22 삼체성에는 구개열을 주된 증상을 나타내나 cat eye syndrome 에서는 홍채결손과 무공항문(imperforate anus)이 주된 증상이나 공통적인 증상으로 정상보다 낮게 위치한 귀, 눈꺼풀 틈새의 하사성(antimongoloid slant), 작은 하악골, 지능장애 및 심장기형을 갖는다고 Zellweger 등(1976)이 주장하였다. 그리고 Schinzel(1981)은 22번 염색체의 근위부와 원위부의 삼체성 환자들에서 각각 다른 임상적인 특징을 가진다고 밝혔다.

양친에서 볼 수 없는 특이한 22 염색체의 기원은 나이가 많은 양친에서 초기접합자 형성과정중 잘못(Schinzel:1981)이거나 제1감수분열중 염색체의 구조적인 이상(Magenis 등, 1988)에 의한 것으로 주장하고 있으며, 특히 Olson 과 Magenis(1987)는

새로이 생겨지는 염색체의 구조적 이상의 기원에 있어 대부분은 아버지로 부터 생겨지나 불분리현상에 의한 염색체 수적이상은 어머니로 부터 유래한다고 주장하였으나 22번 염색체 이상인 cat eye syndrome 에서는 주로 어머니로 부터 생겨진 결과로 주장하였다(Toomey 등, 1977; Magenis 등, 1988).

본 연구에서는 지능장애를 가진 11세의 남아를 대상으로 G-band와 NOR-band로 세포유전학적 관찰을 통한 핵형분석의 결과로 22번 염색체 단완 12부위에서 장완 13부위의 완간역위가 있는 22번 염색체의 출현이 약 70% 말초혈액세포에서 나타나는 모자이크 삼체성이었으며 현재까지의 22번 염색체 이상으로 인한 임상적 특징과 기원에 대한 참고문헌들과 비교검토하고자 하였다.

임상소견

정상적으로 만기분만 되었고 현재 정상적인 신체발육이 있으나 지능장애가 있어 내원한 11세 남아 환자였다. 임상적인 특징으로 눈꺼풀 틈새의 하사성, 넓고 편평한 코, 긴 인중, 작은 하악골과 비정상적인 귀(Fig. 1)였다. 사지나 생식기의 이상은 전혀 없었으며 흉부나 복부에서도 특이할 만한 이상은 발견되지 않았다.



Fig 1. Side view of the proband at 11 years old. Note antimongoloid palpebral fissure, small mandible and ear anomaly.

II. 재료 및 방법

지능장애를 가진 11세 남아와 그 양친 및 형의 말초혈액 1ml를 10% 우혈청이 든 RPMI 배양액으로 PHA로 자극시켜 통상적인 방법으로 염색체 표본을 제작하였다.

Trypsin-Giemsa를 이용한 G-band(Seabright, 1971)와 은 염색을 이용한 NOR-band (Howell과 Black, 1980)를 실시하여 각각 80개 중기 염색체들을 관찰하여 핵형분석하였다.

III. 결과

양친과 형 모두에서는 정상적인 핵형으로 판명되었으나 환아에서는 46, XY와 47, XY, +22의 두 가지 형태가 나타나는 모자이크로 47, XY, +22 (Fig. 2)은 관찰한 80개 중기염색체들에서 약 70%에 해당하는 57개 중기염색체들에서 관찰되었다.

NOR-band (Fig. 3)에서 여분의 특이한 22번 염색체에서 역위가 일어났음을 알 수 있었으며 절단 부위가 단완 12부위에서 장완 13부위의 완간역위로 밝혀졌다. 결과적으로 본 환아는 22번 염색체 단완 12부위에서 장완 13부위의 완간역위를 가진 22번 염색체 모자이크 삼체성이었다.

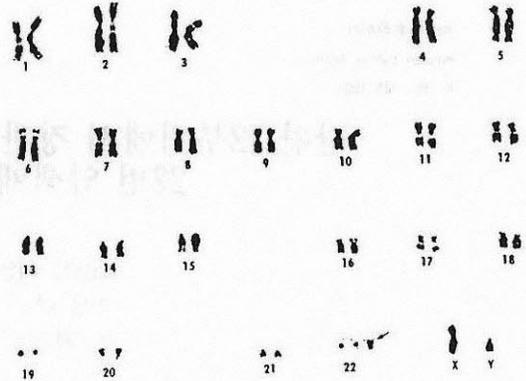


Fig 2. Karyotype of proband from G-banding preparation of cultured peripheral blood cells.

(Arrow denotes the atypical 22 chromosome)

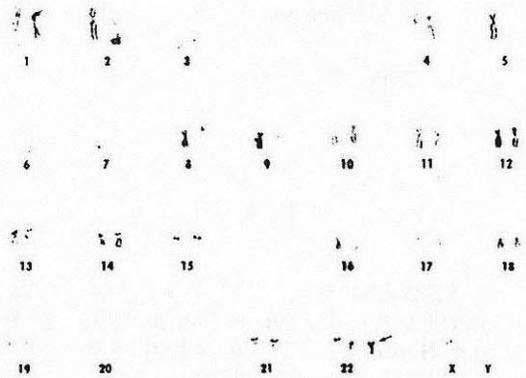


Fig 3. Karyotype of proband from NOR-banding preparation of cultured peripheral blood cells.

(Arrow denotes the atypical 22 chromosome with pericentric inversion at p12-q13)

IV. 고찰

염색체 분염법의 이전에 Schachenmann 등 (1965)은 지능장애, 홍채결손, 무공항문, 이천육주를 주 증상으로 하는 cat eye syndrome의 예에서 Gq-의 과염색체를 발견하였다. Buhler 등 (1972)은 Q-band 분염법으로 과염색체가 22번이라고 밝혔다.

Zellweger 등 (1976)은 삼체성 22에서 주된 증상은 구개열이며 cat eye syndrome의 주 증상은 홍채결손과 무공항문이며, 공통증상으로 지능장애, 선천성 심장기형, 귀는 커고 정상보다 아래에 위치, 눈꺼풀 틈새 하사성, 작은 하악골이라고 주장하였

으며, 특히, 삼체성 22에서의 임상적 특징이 더욱 다양하며 유산될 가능성이 높다고 하였다.

본 환아에서의 임상적 특징은 지능장애, 눈꺼풀 틈새 하사성, 넓고 납작한 코, 긴 인중, 작은 하악골과 비정상적인 귀로 나타남은 삼체성 22와 cat eye syndrome 에서의 임상적 특징과 상당한 부분이 일치하였다. Schinzel(1981)은 삼체성 22 중에서도 부분적인 삼체성의 근위부(22pter-22q11 또는 q12)와 원위부(22q13-qter)을 가진 환자들에서의 임상적 특징이 상이한데 눈꺼풀 틈새 하사성과 비정상적인 귀 및 태생후의 생존력에 대해서는 삼체성 근위부의 임상적특징과 일치하였고, 홍채결손이 없는 것과 무궁항문이 아닌것은 삼체성 원위부의 임상적 특징과 일치하였다. 이는 본 환아의 22번 염색체 이상 완전한 22 삼체성이 아님을 시사해 주는 결과며 특히 완전한 22 삼체성은 유산형이거나 태생후 생존력이 아주 짧은다는 Zellweger 등(1976)보고와 상이하므로 모자이크나 또는 형태상으로는 완전한 삼체성이나 구조적인 재배열인 원간역위에 의한 22번 염색체상의 유전자기능들의 이상 유무에 의해서 임상적 특징이 다르게 나타났다고 사료되어졌다. Olson 과 Magenis(1987)는 구조적인 염색체 이상의 대부분은 아버지에서 유래되나 불분리현상의 결과인 수적이상은 어머니에서 유래된다고 주장하였는데 특히 15번 염색체에서의 잉여의 bisatellite 형태는 선택적으로 어머니에서 유래하고(Maraschio 등, 1981), Prader- Willi syndrome인 15q 결손형은 아버지에서 주로 기원한다고 Butler 등(1986)은 주장하고 있으나 22번 염색체에서의 유사한 형태들은 Olson 과 Magenis(1987)의 이론에 일치하지 않는다고 많은 연구자들(Toomey 등, 1977; Gabaron 등, 1985 ; Magenis 등, 1988)은 주장하였다. 정상이 아닌 단완과 satellite를 가진 G 또는 D군 염색체에서 불분리현상이 증가된다는 보고(Therkelson, 1964; De Grouchy 등, 1964)와 비정상적인 단완을 가진 D 와 G군 염색체에서 불분리 빈도가 높다는 보고(Hamerton, 1971)가 있지만 Wahrmann 등(1972)은 원간역위의 출현은 불분리현상을 일반적으로 증가시키지 않는다고 주장하였다. 그렇지만 Emanuel 등(1976)은 22번 염색체 전체길이의 상당부분이 역위되어 있을 경우 불분리현상의 위험이 높다고 주장하였다.

이상의 보고들을 통해 본 환아의 특이한 비정상인 22번 염색체와 수적인 이상은 아버지나 어머니의 어느 한쪽에서 유래되었다고 생각되며, 또한 환간 역위가 있는 22 삼체성의 접합자가 형성된 후 Schinzel(1981)이 주장한 바와같이 초기 접합자의 세포분열동안 원간역위를 가진 22번 염색체 소실의 결과로 모자이크 삼체성 22가 되었다고 사료되어진다.

참고 문헌

Buhler EM, Mehes K, Muller H, Stalder GR: Cat-eye syndrome, a partial trisomy 22. *Humangenetik* 15:150-162, 1972

Butler MG, Meany FJ, Palmer CG: Clinical and cytogenetic survey of 39 individual with Parder-Labbart-Willi syndrome. *Am J Med Genet* 23: 793-809, 1986

Degenhardt KH, Geisler M, Weisse K, Grubisic A: The mental retardation syndrome G 22(abstract). In *Amer Soc Human Genetics, 27th Annual Meeting*, 1975

De Grouchy J, Thieffry S, Arthuis M, et al: Chromosome margreurs familiaux et aneuploidie. Role possible de li interaction chromosomique. *Annales de Gneti que* 7:76-83, 1964

Emanuel BS, Zackai EH, Aronson MM, et al: Abnormal chromosome 22 and recurrence of trisomy-22 syndrome. *J Med Genet* 13:501-506, 1976

Gabarron J, Glover G, Jimenez A, Lamata E: Pseudodicentric bisatellited extra marker chromosome(tetrasomy 22pter→q11, trisomy Yqh), deriver from a maternal Y / 22 translocation. Association between this tetrasomy and "cat eye" phenotypical features. *Clin Genet* 28:509-515, 1985

Hemerton JL: *Human Cytogenetics, Vol. I. General Cytogenetics Academic Press, New York.* p129, 1971

Howell WM, Black DA: Controlled silver-staining of nucleolus organizer regions with a protective colloidal developer: A 1-step method. *Experientia* 36:1014-1015, 1980

Hsu LYF, Shapiro LR, Gertner M, Lieber E, Hirschhorn K: Trisomy 22; A clinical entity. *J Pediat* 79: 12-19, 1971

Hunter AGW, Ray M, Wang HS, Thompson DR: Phenotypic correlations in patients with ring chromosome 22. *Clin Genet* 12:239-249, 1977

Kosztolanyi G, Buhler EM: Partial trisomy 22: An old case reexamined. *Hum Genet* 69:193-194, 1985

Manuel RE, Sheehy RR, Brown MG, et al: Parental origin of the extra chromosome in the cat eye syndrome: Evidence from heteromorphism and in situ hybridization analysis. *Am J Med Genet* 29:9-19, 1988

- Maraschio P, Zuffardi O, Bernardi F, et al: Preferential maternal derivation in inv dup(15). *Hum Genet* 57:345-350, 1981
- McDermid HE, Duncan AMV, Brasch MR, et al: Characterization of the supernumerary chromosome in cat eye syndrome. *Science* 232: 646-648, 1986
- Olson SB, Magenis RE: Preferential paternal origin of de novo chromosome structural rearrangements. In Daniel A(ed): "Cytogenetics of Mammalian Autosomal Rearrangements". New York: Alan R. Liss, 1987
- Schinzel A: Incomplete trisomy 22. III. Mosaic-trisomy 22 and the problem of full trisomy 22. *Hum Genet* 56:269-273, 1981
- Schachenmann G, Schmid W, Fraccaro M, et al: Chromosomes in coloboma and anal atresia. *Lancet* 2:290, 1965
- Schinzel A, Schmid W, Fraccaro M, et al: The "cat eye syndrome" dicentric small marker chromosome probably derived from a NO. 22 (tetrasomy 22pter->q11) associated with a characteristic phenotype. *Hum Genet* 57:148-158, 1981b
- Schinzel A, Schmid W, Maur PA, et al: Incomplete trisomy 22. *Hum Genet* 56:249-262, 1981a
- Seabright M: A rapid banding technique for human chromosomes. *Lancet* 2: 971-972, 1971
- Stoll C, Roth MP: Segregation of a 22 ring chromosome in three generations. *Hum Genet* 63:294-296, 1983
- Therkelson AJ: Enlarged short arm of a small acrocentric chromosome in grandfather, mother and child, the latter with Down's syndrome. *Cytogenetics* 3:441-451, 1964
- Toomey KE, Mohandas T, Leisti J, et al: Further delineation of the supernumerary chromosome in the cat-eye syndrome. *Clin Genet* 12:275-284, 1977
- Wahrmann J, Atidia J, Goiten R, Cohen T: Pericentric inversions of chromosome 9 in two families. *Cytogenetics* 11:132-144, 1972
- Warren RI, Rimoin RL: The G deletion syndrome. *J Pediat* 77:658-663, 1970
- Zellweger H, Ionasescu V, Simpson J, Burmeister L: The problem of trisomy 22. *Clin Pediat* 15: 601-618, 1976

Abstract

Mosaic-Trisomy 22 with Inv(22)(p12-q13)

CHOI In Jang, LEE IHn Hwan, KO Bok Hyun¹, CHANG Sung Ik

Department of Anatomy, Keimyung University, School of Medicine

Department of Anatomy, DongGuk University, School of Medicine¹

The patient, a 11 years old male, was born following full term normal delivery and was normal physical growth. Chief complain was mental retardation. The patient was clinically examined and following abnormal findings were observed: antimongoloid palpebral fissures, broad and flat nose, long philtrum, short mandible and ear anomaly. No abnormality on extremities and gonads. No major abnormality on chest and abdomen. Mosaic-trisomy 22 was confirmed with both G- and NOR-banding by using peripheral blood cells. The atypical 22 chromosome was interpreted as a product of a pericentric inversion at p12-q13 on the basis of general length and arm ratio.