



سندرم ترنر (Turner syndrome)

سندرم ترنر، یک بیماری ژنتیکی می باشد. این بیماری شایعترین اختلال کروموزومی در انسان است. از هر ۲۵۰۰ دختر، یک نوزاد، مبتلا به سندرم ترنر می شود.

بیماری سندرم ترنر تأثیر زیادی بر روی تکوین در زنان دارد. شایع ترین ویژگی افراد مبتلا، قد کوتاه است که تا سن ۵ سالگی مشخص می شود. در بسیاری از بیماران عملکرد طبیعی تخمدان از بین می رود. در ابتدا تخمدانها به طور نرمال تکوین می یابند. اما سلول های تخم (اووسیت) معمولاً پیش از بلوغ مرده و بیشتر بافت تخمدانی قبل از تولد تحلیل می رود. بیشتر دختران مبتلا در صورت عدم دریافت درمان های هورمونی، بلوغ نیافته و بسیاری از آنها نیز قادر به حاملگی نیستند (نابارورند). درصد بسیار پایینی از زنان مبتلا، عملکرد تخمدانی خود را تا دوره ی میانسالی باز می یابند.



حدود ۳۰ درصد زنان مبتلا به سندرم ترنر دارای گردن پرده دار، خط رویش پایین در پشت گردن، پف کردگی یا تورم (لنفوادم) دست ها و پاها، ناهنجاری های اسکلتی یا مشکلات کلیوی می باشند. برخی از افراد مبتلا با یک مشکل قلبی متولد می شوند. این مشکلات قلبی ممکن است بسیار خطرناک باشد. بیشتر زنان مبتلا دارای هوش

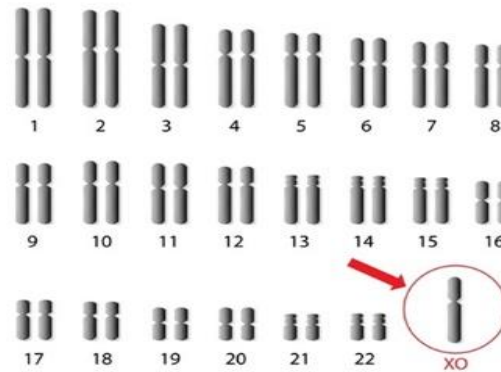


نرمال هستند. تأخیرات تکوینی، ناتوانی‌های یادگیری و مشکلات رفتاری نیز ممکن است رخ دهد. هر چند این علائم بین افراد بیمار متفاوت است.

علت بیماری

به طور معمول، زنان دارای دو عدد کروموزوم جنسی شبیه هم می‌باشند. این دو کروموزوم به نام XX خوانده می‌شود. به طور معمول، مردان دارای یک کروموزوم X و یک کروموزوم Y می‌باشند. این دو کروموزوم به نام XY خوانده می‌شود. در سندرم ترنر، سلول‌ها، تمام یا بخشی از کروموزوم X را از دست می‌دهند. این بیماری فقط در زنان دیده می‌شود.

سندرم ترنر



دو نوع سندرم ترنر داریم:

- ✓ سندرم ترنر کلاسیک: کروموزوم X در آن به طور کامل وجود ندارد .
- ✓ سندرم ترنر موزاییک: ناهنجاری‌هایی که تنها در کروموزوم X در برخی سلول‌های بدن رخ می‌دهد.

تغییرات کروموزومی سندرم ترنر ممکن است به دلایل زیر رخ دهد:

مونوزومی

کروموزوم X ممکن است به دلیل اختلال در اسپرم پدر یا تخمک مادر، به نوزاد دختر انتقال نیابد. بنابراین، کودک تنها یک کروموزوم تک X دارد و اینگونه او از سندرم ترنر رنج خواهد برد.

موزایسیسم



در طول فرایند تقسیم سلولی، ممکن است برخی جهش‌ها و اشتباهات در رشد جنین رخ دهد. بنابراین، بدن یک کپی از کروموزوم X را از دست می‌دهد. کروموزوم X گمشده یا تغییر یافته در بدن نوزاد دختر، مشکلات پیچیده‌ای برای سلامتی ایجاد می‌کند. برخی از عوارض سلامتی ناشی از این خطای کروموزومی شامل کوتاهی قد و نارسایی تخمدان است.

محققان هنوز ژن‌های عامل بروز مشخصه‌های سندرم ترنر را بر روی کروموزوم X شناسایی نکرده‌اند. هر چند یکی از ژن‌های شناسایی شده در این زمینه، ژن **silox** می‌باشد که برای تکوین استخوان و رشد مهم است. از دست دادن یک کپی از این ژن احتمالاً منجر به قد کوتاه و ناهنجاری‌های اسکلتی در زنان مبتلا به سندرم ترنر می‌شود.

الگوی توارث

بیشتر موارد سندرم ترنر وراثتی نیستند. زمانی که سندرم ترنر حاصل مونوزومی X است، ناهنجاری کروموزومی حاصل یک واقعه تصادفی در طول روند ایجاد سلول‌های تولیدمثلی (تخم و اسپرم) والدین افراد بیمار است. وقوع عدم تفکیک در سلول‌های تولیدمثلی می‌تواند منجر به ایجاد سلول‌های تولیدمثلی با تعداد غیرعادی کروموزوم‌ها گردد. برای مثال، یک سلول تخم یا اسپرم ممکن است در نتیجه‌ی عدم تفکیک، یک کروموزوم جنسی را از دست دهد. در صورتی که یکی از این سلول‌های تولیدمثلی غیرمعمول در تشکیل جنین نقش داشته باشند، فرزند حاصل دارای یک کروموزوم X منفرد در هر سلول خواهد بود. این در حالی است که کروموزوم جنسی دیگر را از دست می‌دهد.

سندرم ترنر موزائیک نیز وراثتی نیست. در یک فرد مبتلا به این سندرم، این وضعیت در نتیجه‌ی یک واقعه تصادفی در تکوین جنینی اولیه رخ می‌دهد. در نتیجه برخی سلول‌های فرد مبتلا دارای حالت معمول (دو کروموزوم X) می‌باشد. این در حالی است که سایر سلول‌های این فرد دارای یک کپی از کروموزوم X می‌باشند. سایر ناهنجاری‌های کروموزومی نیز در زنان دارای موزائیسیم کروموزوم X ممکن است رخ دهد. ندرتاً سندرم ترنر ممکن است به دلیل حذف نسبی کروموزوم X که از نسلی به نسل بعد منتقل می‌شود نیز رخ دهد.

تشخیص بیماری

در آزمایشگاه ژنتیک پزشکی دکتر زینلی، اختلال ترنر با ارزیابی و تحلیل کروموزوم‌ها با استفاده از روش‌های مولکولی مختلف قابل تشخیص است.



تشخیص این سندرم قبل از تولد جنین از طریق انجام تکنیک هایی مانند کاریوتایپ، QF-PCR و MLPA قابل انجام است. در صورتی که سونوگرافی و غربالگری سه ماهه خانمی در دوران بارداری مثبت باشد تشخیص قبل از تولد با یکی از تکنیک های مورد اشاره در بالا انجام می گیرد. این کار را می توان با آنالیز مایع اطراف جنین انجام داد. تشخیص سندرم ترنر بعد از تولد معمولاً توسط تعیین کاریوتایپ خون محیطی و بررسی کروموزومی فرد صورت میگیرد.

بررسی این سندرم به صورت غیر تهاجمی بر روی سرم خون مادر قابل انجام می باشد. بسته به اندیکاسیون های مربوطه (مارکر های سرمی دوگانه + سونوگرافی خاص موسوم به NT) تست سلامت جنین و یا تست بسیار پیشرفته NIPT قابل انجام می باشد.

منابع:

Mathur A, Stekol L, Schatz D, McLaren NK, Scott ML, Lippe B. The parental origin of the single X chromosome in Turner syndrome: Lack of correlation with parental age or clinical phenotype. *Am J Hum Genet.* 1991; 48:682-86.

Oliveria RMR, Verreschi ITN, Lipay MVN, Eca LP, Guedes AD, Bianco B. Y Chromosome in Turner syndrome: review of the literature. *Sao Paulo Med J.* 2009; 127(6):373-78

Lippe B. Turner Syndrome. *Endocrinol Metab Clin North Am.* 1991; 20(1):121-52

Gravholt CH. Epidemiological, endocrine and metabolic features in Turner syndrome. *Arq Bras Endocrinol Metabol.* 2005; 49(1): 145-56.