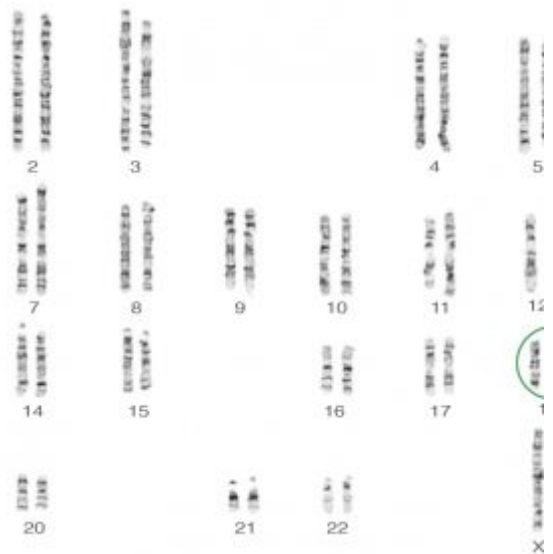


تريزومی



ژن ها نقشه اصلی بدن ما هستند. در هر سلول از بدن یک نسخه از این طرح اصلی وجود دارد که در داخل محفظه ای به نام هسته ذخیره شده است. ژن ها در امتداد کروموزوم ها که رشته های محکمی از اسید دئوکسی ریبونوکلیک (DNA) هستند ، قرار میگیرند. انسانها معمولاً 23 جفت کروموزوم (46 عدد) دارند که دارای دو کروموزوم جنسی است که جنسیت را تعیین می کند و 44 کروموزوم که سایر عوامل مانند رشد و عملکرد را هدایت می کنند.

شرایط کروموزومی به دلیل تغییر در تعداد یا ساختار ژنتیکی کروموزوم ها ایجاد می شود. تریزومی (سه تایی) به این معنی است که فرد مبتلا به جای دو نسخه، سه کپی از یکی از کروموزوم دارد. به عبارت دیگر به جای 46 کروموزوم، 47 کروموزوم دارند.

سندرم داون (تریزومی 21) ، سندرم ادوارد (تریزومی 18)، و سندرم پاتو (تریزومی 13) رایج ترین اشکال تریزومی هستند. کودکان مبتلا به تریزومی معمولاً دارای طیف وسیعی از ناهنجاری های هنگام تولد، از جمله تأخیر در رشد و اختلالات ذهنی هستند.

عوامل خطر ایجاد تریزومی

افزودن یک کروموزوم اضافی معمولاً خود به خود در حین بارداری اتفاق می افتد. علت این امر ناشناخته است و پیشگیری از آن امکان پذیر نیست. مهمترین عامل خطر تریزومی سن مادر است. زنان در اواخر دهه 30 و 40 سالگی بیشتر احتمال وقوع شرایط تریزومی را دارند.

تریزومی 21 - سندرم داون



سندرم داون تقریباً از هر 300 بارداری یکی را تحت تأثیر قرار می دهد. سندرم داون با نام تریزومی 21 نیز شناخته می شود ، زیرا شخص دارای سه نسخه از کروموزوم 21 به جای دو نسخه است.

سندرم داون سه نوع است. شایع ترین آن تریزومی 21 (Trisomy 21) است که در آن اسپرم پدر یا سلول تخمک مادر حاوی یک کروموزوم 21 اضافی است. در سندرم [موزاییک](#) داون (Mosaic Down syndrome) ، کروموزوم اضافی بعد از تشکیل سلول تخم و با رشد و نمو جنین ظاهر می شود. سندرم داون حاصل از جابجایی کروموزومی (Translocation Down syndrome) که تقریباً پنج درصد موارد را شامل می شود ، ارثی است.

*** برخی از مشخصات فیزیکی سندرم داون ممکن است شامل موارد زیر باشد:**

- چشمها کمی مایل به سمت بالا است ، همچنین می تواند یک چین کوچک از پوست در داخل چشم وجود داشته باشد (لکه های اپی کانتسیک نامیده می شود) و لکه های سفید کوچکی نیز در عنبیه

- چشم وجود دارد (معروف به لکه های براشفیلد)
- شکل صورت مشخص - صورت یک فرد مبتلا به سندرم داون اغلب گرد است و تمایل به داشتن نیمرخ صاف دارد
- قد و قامت کوچکتر: نوزادان مبتلا به سندرم داون معمولاً کوچکتر هستند و وزن آنها هنگام تولد کمتر از سایرین است. کودکان مبتلا به سندرم داون به آهستگی رشد می کنند و معمولاً کوچکتر از سایر کودکان در سن خود هستند. بزرگسالان مبتلا به سندرم داون معمولاً کوچکتر از بزرگسالانی هستند که سندرم داون ندارند.
- همه افراد مبتلا به سندرم داون تا حدی تاخیر در رشد خود و همچنین سطوحی از ناتوانی در یادگیری را تجربه می کنند.

تریزومی 18 - سندرم ادوارد



سندرم ادوارد تقریباً از هر 1100 بارداری یک مورد را تحت تأثیر قرار می دهد. سندرم ادوارد با نام تریزومی 18 نیز شناخته می شود

، زیرا شخص دارای سه نسخه از کروموزوم 18 به جای دو نسخه است.

*** برخی از ویژگی های سندرم ادوارد ممکن است شامل موارد زیر باشد:**

- شکاف لب یا شکاف کام
- جمجمه کوچک (میکروسفالی)
- ناهنجاری های دست و پا - از جمله فقدان شست ها ، انگشتان بهم چسبیده و یا وجود پره بین انگشتان (سنداکتیلی)
- نقص لوله عصبی ([میلومنینگوسل](#))
- ناهنجاری اندام های جنسی

*** زنده ماندن بیش از دوره نوزادی برای نوزادان مبتلا به سندرم ادوارد غیر معمول است.**

تریزومی 13 - سندرم پاتو



(A)



(B)



(C)

سندرم پاتو تقریباً از هر 3000 بارداری یک مورد را درگیر می کند. سندرم پاتو با نام تریزومی 13 نیز شناخته می شود ، زیرا فرد به جای دو نسخه از کروموزوم 13 دارای سه نسخه است.

*** برخی از ویژگی های سندرم پاتو عبارتند از:**

- جمجمه کوچک (میکروسفالی)
- دهانه غیرطبیعی جمجمه
- نقص ساختاری چشم
- شکاف لب یا شکاف کام
- انگشتان یا انگشتان اضافی ([پلی داکتیلی](#))
- اختلالات مادرزادی قلب
- نقص لوله عصبی (میلومنگوسل)
- ناهنجاری اندام های جنسی

* زنده ماندن بیش از دوره نوزادی برای نوزادان مبتلا به سندرم پاتائو غیر معمول است.

علائم تریزومی در دوران بارداری

بعضی اوقات ، علائم تریزومی ممکن است در دوران بارداری مشهود باشد. برخی از این علائم عبارتند از:

- مایع آمنیوتیک بیش از حد در اطراف جنین (پلی هیدرامنیوس)
- جفت کوچکتر از حد انتظار
- جنین برای تاریخ حاملگی کوچک است
- جنین کمتر از حد انتظار فعالیت می کند

نقص مادرزادی ، از جمله شکاف کام یا بی نظمی قلب ، که در طی سونوگرافی مشخص می شود.

روش های تشخیص تریزومی

آزمایشات قبل از تولد که می تواند به تشخیص اختلالات تریزومی کمک کند شامل موارد زیر است:

اسکن اولتراسوند: از امواج صوتی برای ایجاد تصویر استفاده می شود

غربالگری سرم مادر

آمنیوسنتز - نمونه ای از مایع آمنیوتیک گرفته و بررسی می شود

نمونه برداری از پرزهای کوریونی - نمونه ای از سلول های کوریون - بافتی که در نهایت به جفت تبدیل می شود - گرفته و بررسی می شود

آزمایش غیر تهاجمی قبل از تولد (NIPT) - یک آزمایش غربالگری که DNA جنینی آزاد در خون مادر را اندازه گیری می کند.

مشاوره ژنتیک و تریزومی

اگر کودک شما با اختلال تریزومی تشخیص داده شود ، ممکن است صحبت با یک مشاور ژنتیک مفید باشد.

متخصصین ژنتیک هم در زمینه مشاوره و هم در زمینه ژنتیک واجد شرایط هستند. علاوه بر ارائه حمایت عاطفی ، آنها می توانند به شما کمک کنند تا شرایط کودک خود و علت بیماری را متوجه شوید مشاوران ژنتیک آموزش دیده اند تا اطلاعات و حمایت های وابسته به شرایط خانوادگی ، فرهنگ و عقاید شما را فراهم کنند.

تهیه و ترجمه توسط : رضا موسوی ([آزمایشگاه ژنتیک ژنوم اصفهان](#) - مرکز تحقیقات سلولی، مولکولی و ژنتیک ژنوم)