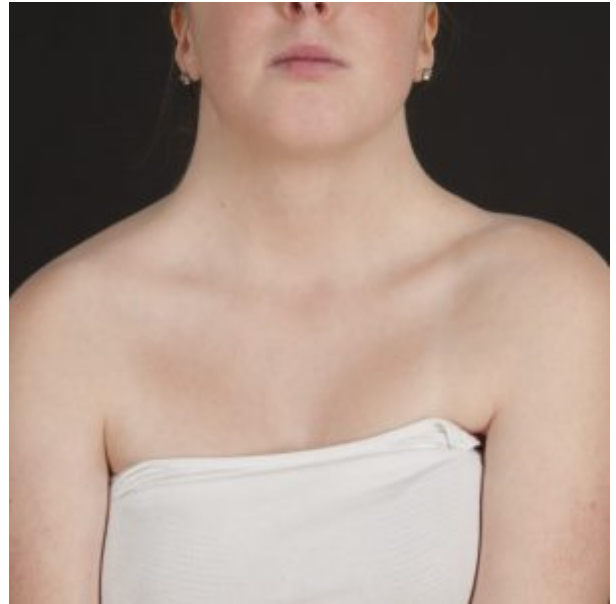


سندرم ترنر (Turner syndrome)



سندرم ترنر (Turner syndrome) ، ناهنجاری که فقط زنان را تحت تأثیر قرار می دهد ، هنگامی اتفاق می افتد که یکی از کروموزوم های X (کروموزوم های جنسی) یا قسمتی از این کروموزوم از دست رفته باشد. سندرم ترنر طیف وسیعی از اختلالات ، از جمله قد کوتاه ، عدم رشد تخمدان ها و نقص قلب را ایجاد کند.

سندرم ترنر ممکن است قبل از تولد ، در دوران جنینی تشخیص داده شود. گاهی اوقات ، در زنان مبتلا با علائم و نشانه های خفیف ، تشخیص تا سال های نوجوانی یا بزرگسالی میتواند به تعویق افتد.

دختران و زنان مبتلا به سندرم ترنر به مراقبت های پزشکی مداوم نیاز دارند. معاینات منظم و مراقبت های مناسب می تواند به بیشتر دختران و زنان کمک کند تا زندگی سالم و مستقلی داشته باشند.

علائم

علائم و نشانه های سندرم ترنر ممکن است در دختران و زنان مبتلا به این اختلال متفاوت باشد. برای برخی از دختران ، ممکن است وجود سندرم ترنر به راحتی مشخص نباشد ، اما در بعضی ویژگی های جسمی و رشد ضعیف مشهود است. علائم و نشانه ها می توانند خفیف باشند و با گذشت زمان مشخص شوند و یا از همان ابتدا قابل توجه باشند ، مانند نقص قلب.



* قبل از تولد

سندرم ترنر ممکن است توسط تکنیک [غریبالگری](#) DNA آزاد سلول جنینی - روشی برای غریبالگری برخی اختلالات کروموزومی در نوزاد در حال رشد با استفاده از نمونه خون از مادر - یا سونوگرافی قبل از تولد تشخیص داده شود. سونوگرافی قبل از تولد نوزاد مبتلا به سندرم ترنر ممکن است علائم زیر را نشان دهد:

- انباشته شدن مایعات زیاد در پشت گردن.
- ناهنجاری های قلبی.
- کلیه های غیر طبیعی.

* هنگام تولد یا در دوران نوزادی

علائم سندرم ترنر در بدو تولد یا در دوران نوزادی ممکن است شامل موارد زیر باشد:

- گردن پهن.
- سقف باریک و بلند دهان (کام).
- بازوهای که از آرنج به سمت بیرون می چرخند.
- ناخن های دست و پا که باریک و رو به بالا هستند.
- تورم دست و پا ، به ویژه هنگام تولد.
- قد کوتاه تر از حد معمول در هنگام تولد.
- رشد کند.
- نقص قلبی.
- کم پشتی موها .
- فک پایین یا عقب.
- انگشتان دست و پا کوتاه .

* در دوران کودکی ، نوجوانی و بزرگسالی

شایع ترین علائم تقریباً در همه دختران ، نوجوانان و زنان جوان مبتلا به سندرم ترنر قد کوتاه و نارسایی تخمدان است که ممکن است از بدو تولد یا به تدریج در دوران کودکی ، نوجوانی یا بزرگسالی رخ دهد. سایر علائم عبارتند از:

- رشد کند.
- عدم رخداد جهش های رشدی مورد انتظار در دوران کودکی.
- قد کوتاه تر از حد انتظار در بزرگسالان.
- عدم شروع تغییرات جنسی مورد انتظار در دوران بلوغ.
- پایان زودرس چرخه های قاعدگی.
- 4 عدم توانایی در بارداری بدون روش های درمانی، در اکثر زنان مبتلا.

چه موقع باید به پزشک مراجعه شود؟

گاهی اوقات تشخیص علائم و نشانه های سندرم ترنر از سایر اختلالات دشوار است. بنابراین، تشخیص سریع و دقیق ضروری به نظر می رسد. اگر در مورد رشد یا جسمی نگرانی دارید به پزشک مراجعه کنید.

علل بیماری

بیشتر افراد با دو کروموزوم جنسی متولد می شوند. پسران کروموزوم X را از مادران و کروموزوم Y را از پدران خود به ارث می برند. دختران از هر والد یک کروموزوم X به ارث می برند. در دخترانی که به سندرم ترنر مبتلا هستند، یک نسخه از کروموزوم X مفقود شده، تا حدودی از بین رفته یا تغییر کرده است.

تغییرات ژنتیکی سندرم ترنر ممکن است شامل یکی از موارد زیر باشد:

مونوزومی: عدم وجود کامل یک کروموزوم X به دلیل خطایی که در اسپرم پدر یا تخمک مادر رخ می دهد. این عامل باعث می شود که هر سلول در بدن فقط یک کروموزوم X داشته باشد.

موزائیسیم: در برخی از موارد، سندرم ترنر به دلیل اختلال در تقسیمات سلولی که در مراحل اول توسعه جنینی رخ میدهد، ایجاد می شود. این امر منجر به ایجاد سلول هایی با یک کروموزوم X، در کنار سلول هایی با دو کروموزوم X می شود.

▪ **ناهنجاری های کروموزوم X:** سندرم ترنر همچنین میتواند به دلیل از دست رفتن قسمت هایی از کروموزوم کروموزوم X رخ دهد. در این حالت، سلول ها یک نسخه کامل از کروموزوم X، و یک نسخه تغییر یافته دارند. این خطا می تواند در اسپرم یا تخمک رخ دهد، یا در تقسیمات سلولی در اوایل رشد جنین اتفاق بیفتد که فقط بعضی از سلول ها حاوی قسمت های غیرطبیعی یا از دست رفته یکی از کروموزوم های X باشند (موزائیسیم).

عوامل خطر

از بین رفتن یا تغییر در کروموزوم X به طور تصادفی اتفاق می افتد. گاهی اوقات، به دلیل مشکلی در اسپرم یا تخمک است، و گاهی از دست دادن یا تغییر کروموزوم X در اوایل رشد جنین اتفاق می افتد.

به نظر نمی رسد سابقه خانوادگی یک عامل خطر باشد، بنابراین بعید است والدین یک کودک مبتلا به سندرم ترنر فرزند دیگری مبتلا به این اختلال داشته باشند.

عوارض

سندرم ترنر می تواند در رشد و عملکرد مناسب چندین ارگان از بدن تأثیر بگذارد ، اما در افراد مبتلا به این سندرم بسیار متفاوت است. عوارضی که می تواند رخ دهد شامل موارد زیر است:

- مشکلات قلبی.
- فشار خون بالا.
- ناشنوایی.
- مشکلات بینایی.
- اختلال در عملکرد کلیه.
- بیماری های خود ایمنی.
- ناهنجاری های اسکلتی.
- اختلال در یادگیری.
- مشکلات ذهنی.
- ناباروری.

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