

# سندروم امانوئل



سندروم امانوئل یک اختلال کروموزومی نادر و جدی است که با نام ( سندروم 22مشتق شده ) نیز شناخته می شود. این بیماری با ناهنجاری های مادرزادی متعدد از جمله ناتوانی ذهنی شدید، حفره های پوستی کنار گوش، نقایص قلبی، تاخیر و توقف در رشد، سر بسیار کوچک، شکاف کام و... همراه است. سندرم امانوئل به دلیل وجود مواد ژنتیکی اضافی کروموزوم های 11 و 22 در هر سلول ایجاد می شود. در واقع این افراد دارای پارشیال تریزومی 11 و 22 هستند. این سندروم در افرادی که پدر یا مادرشان دارای جابه جایی متعادل کروموزوم های 11 و 22 ((t(11;22)(q23;q11) هستند رخ می دهد.



## علائم سندروم امانوئل

نوزادان مبتلا به سندرم امانوئل دارای عضلات ضعیف (هیپوتونی) هستند و نمی‌توانند وزن خود را افزایش دهند و با سرعت مورد انتظار رشد کنند (شکست در رشد). رشد آنها به طور قابل توجهی به تأخیر می‌افتد و اکثر افراد مبتلا، ناتوانی ذهنی شدید تا عمیق دارند. سایر ویژگی‌های سندرم امانوئل عبارتند از: کوچک بودن سر غیرمعمول (میکروسفالی)، فک پایین کوچک (میکروگناتیا)، ناهنجاری‌های گوش از جمله سوراخ‌های کوچک در پوست درست در جلوی گوش.



حدود نیمی از نوزادان مبتلا با سوراخی در سقف دهان (شکاف کام) یا کام قوس دار بالا متولد می شوند. مردان مبتلا به سندرم امانوئل اغلب ناهنجاری های تناسلی دارند. علائم دیگر این وضعیت می تواند شامل نقص های قلبی و کلیه های به طور غیرمعمول کوچک می باشد این مشکلات می توانند در دوران نوزادی یا کودکی تهدیدکننده زندگی باشند.

### علت سندروم امانوئل

سندروم امانوئل بعلت وجود یک کروموزوم اضافی در سلول های بدن رخ میدهد که این کروموزوم اضافی از تکه ای از کروموزوم های 11 و 22 مشتق شده است.

افراد مبتلا به سندرم امانوئل معمولاً کروموزوم اضافه را از والدین به ارث می برند. والد، حامل یک جابه جایی کروموزومی بین کروموزوم های 11 و 22 است که به آن جابه جایی متعادل می گویند. هیچ ماده ژنتیکی در یک جابجایی متعادل اضافه یا کم نمیشود، بنابراین این تغییرات کروموزومی معمولاً هیچ مشکلی برای سلامتی ایجاد نمی کند. همانطور که این بازآرایی کروموزومی به نسل بعدی منتقل می شود، می تواند نامتعادل شود.

افراد مبتلا به سندرم امانوئل یک جابجایی نامتعادل بین کروموزوم های 11 و 22 را به شکل یک کروموزوم مشتق شده (derivative) به ارث می برند. این کروموزوم اضافی جزء مارکرها طبقه بندی می شود. این افراد دارای دو نسخه طبیعی کروموزوم 11، دو نسخه طبیعی از

کروموزوم 22 و مواد ژنتیکی اضافی در کروموزوم مشتق شده هستند. در نتیجه افراد مبتلا به سندرم امانوئل به جای دو نسخه معمول، سه نسخه از برخی ژن ها در هر سلول دارند. مواد ژنتیکی اضافی روند طبیعی رشد را مختل می کند و منجر به ناتوانی ذهنی و نقص مادرزادی می شود.

تهیه و ترجمه توسط : خانم زهرا قطره سامانی ( [آزمایشگاه ژنتیک پزشکی ژنوم اصفهان - سیتوژنتیک](#) ).