

سندروم موزائیکم تریزومی ۲۲



موزائیکم تریزومی ۲۲ یک اختلال نادر کروموزومی است که در آن کروموزوم شماره 22 به جای دو بار، سه بار در برخی از سلول های بدن ظاهر می شود. اصطلاح موزائیکم نشان می دهد که برخی از سلول ها دارای یک کروموزوم اضافی 22 هستند. در حالی که بقیه سلول ها یک جفت کروموزوم طبیعی دارند.

موزائیکم تریزومی ۲۲ بیشتر در زنان دیده می شود. دامنه و شدت علائم و یافته های مرتبط ممکن است متفاوت باشد. ویژگی های بارز موزائیکم تریزومی ۲۲ معمولاً شامل نارسایی یا تاخیر رشد قبل و بعد از تولد، رشد نامتقارن دو طرف بدن (همی دیستروفی)، نقایص قلبی مادرزادی است. در حالی که برخی از بیماران مبتلا به موزائیکم تریزومی ۲۲ دارای رشد شناختی غیرطبیعی هستند، رشد طبیعی برای برخی از کودکان ثبت شده است.

تشخیص اولیه

این عارضه را می توان قبل از تولد، از طریق سونوگرافی (US) ، آزمایش آمنیوسنتز، یا نمونه برداری از پرزهای کوریونی (CVS) تشخیص داد. این اختلال قبل از تولد با نمونه گیری خون جنین یا بیوپسی پوست جنین تایید می شود. بعد از تولد، تشخیص موزائیکم تریزومی 22 از طریق خون یا بیوپسی بافت های دیگر تشخیص داده می شود.



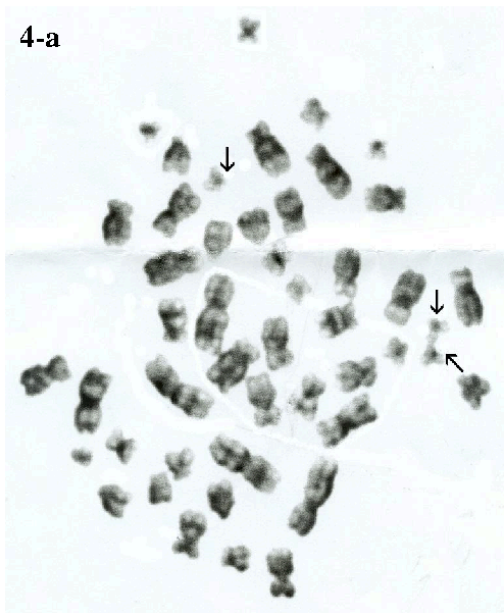
Fig.1: Front view of the Face of the proposita



Fig.2: Profile view of the Face of the proposita

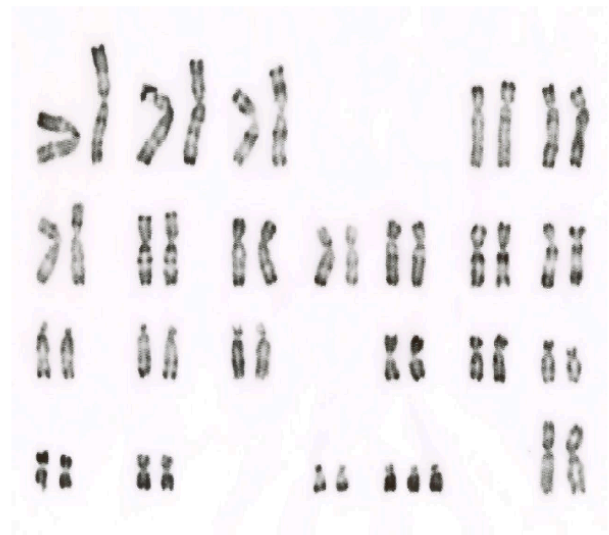


Fig.3: frontal view of the body of proposita



4-a

4-b



علائم

- نارسایی یا تاخیر در رشد قبل از تولد و بعد از تولد.
- رشد نامتقارن دو طرف بدن (همی دیستروفی).
- نقص مادرزادی قلب.

▪ محدودیت رشد داخل رحمی (IUGR).

در حالیکه اکثر بچه های مبتلا تاخیر در رشد دارند، اما بالای 40 درصد از کل موارد گزارش شده رشد نرمال داشته اند. این مسئله بیانگر این است که ارتباطی بین درصد سلول های تریزومی و شدت تاخیر رشد وجود ندارد. در اثر افراد مبتلا، رشد نامتقارن دو طرف بدن دیده می شود. در نتیجه دو طرف بدن نامتقارن به نظر می رسد (همی دیستروفی).

برای مثال یک پا ممکن است کوتاه تر از پای دیگر باشد. یا کاهش شنوایی مرتبط با یک گوش (اختلال شنوایی یک طرفه) وجود داشته باشد.

بیماران مبتلا به موزائیسم تریزومی ۲۲ اغلب دارای نقایص مادرزادی قلبی هستند. نقایص سپتوم دهلیزی و سپتوم بطنی شایع ترین ناهنجاری های قلبی برای این بیماران است.

سپتوم دهلیزی

در نقص سپتوم دهلیزی، یک سوراخ در دیواره ی جداکننده ی دو حفره ی بالای قلب (دهلیز) پس از تولد باز می ماند. این مسئله اجازه می دهد تا خون غنی از اکسیژن وارد محفظه ی فقیر اکسیژن (دهلیز راست) شود. از سوی دیگر نقص تیغه ی بین بطنی، یک سوراخ در دیواره است که دو حفره ی پایینی قلب (بطن) را جدا می کند. مداخله برای این نقایص بر اساس اندازه و شدت عیوب تعیین می شود.

ویژگی های بدشکلی اغلب در بیماران مبتلا به موزائیسم تریزومی 22 دیده می شود. برخی از این تظاهرات معمول عبارتند از :

- چین های پوستی پلک بالایی که گوشه ی داخلی چشم را می پوشاند (چین های اپیکانتی).
- فرورفتگی های مشخص در نزدیکی جلوی گوش خارجی.
- پل بینی صاف.

سایر ویژگی ها عبارتند از

- رشد نکردن بند میانی انگشت شماره 5 (مزو براکی داکتیلی و کلینوداکتیلی).
- چین های غیرطبیعی انحنای کف دست.
- تعداد کمی از بیماران ممکن است تغییرات رنگدانه ایی خطی در

- امتداد خطوط Blaschko داشته باشند.
- زیرمجموعه ی کوچکی از زنان مبتلا به این سندروم ممکن است رشد ناقص تخمدان را نشان دهند.
- تخمدان ها غدد ضروری برای تخمک ها و برخی هورمون های زنانه هستند. بنابراین، دیس ژنزی تخمدان ممکن است با تاخیر یا ناموفق بودن رشد خصوصیات جنسی ثانویه در دوران بلوغ (مانند رشد سینه ها، قاعدگی و...) و ناباروری همراه باشد.

علل

23 جفت کروموزوم انسانی یا در مجموع 46 کروموزوم وجود دارد. موزائیسم تریزومی 22 با یک کپی اضافی از کروموزوم 22 (تریزومی) در برخی از جمعیت های سلولی بدن مشخص می شود. این مسئله می تواند بدلیل خطا در هنگام تقسیم سلول های تولیدمثل در یکی از والدین (عدم جدا شدن میتوزی) یا در طول تقسیم سلولی پس از لقاح (میتوز جنینی) باشد.

این اختلال همچنین می تواند همراه با دیزومی تک والدی رخ دهد. ناهنجاری که در آن افراد مبتلا هر دونسخه از یک جفت کروموزوم را به جای یک نسخه از هر والد به ارث برده اند.

وجود کروموزوم 22 اضافی در برخی از گروه های سلولی مسئول علائم و یافته های فیزیکی این اختلال است.

تشخیص تریزومی ۲۲

تشخیص موزائیسم تریزومی 22 ممکن است قبل از تولد با آزمایش های تخصصی مانند سونوگرافی و آزمایش آمنیوسنتز انجام شود. سونوگرافی جنینی یک تکنیک عکس برداری غیرتهاجمی است که با استفاده از امواج صوتی با فرکانس بالا، تصویری از جنین در داخل رحم مادر تهیه می کند. نتایج غیرطبیعی در طول تصویربرداری سونوگرافی، انجام تست های تهاجمی دیگر مانند آزمایش آمنیوسنتز را ضروری می کند.

نمونه گیری

در طی آمنیوسنتز، نمونه ای از مایع آمنیوتیک که جنین را در داخل رحم احاطه کرده، مورد بررسی قرار می گیرد. بررسی کروموزومی مایع آمنیوتیک یا بافت های جنینی می تواند وجود موزائیسم تریزومی 22 را نشان دهد. تهیه ی کاریوتایپ از مایع آمنیوتیک برای تایید

تشخیص کافی نیست. برای یک تشخیص قطعی به نمونه ی خون جنین یا بیوپسی پوست جنین (فیبروبلاست های جنینی) نیاز است. توجه به این نکته مهم است که مطالعات سونوگرافی معمولی لزوماً نشان دهنده ی عدم وجود اختلال در رشد روانی حرکتی نیست.

تشخیص موزائیسم تریزومی 22 ممکن است بعد از تولد براساس ارزیابی بالینی، از طریق معاینه ی فیزیکی و بررسی کروموزومی انجام شود.

داشتن یک کاریوتایپ خون طبیعی، احتمال موزائیسم بودن را رد نمی کند. زیرا سلول های تریزومی ممکن است فقط در بعضی از بافتها وجود داشته باشند.

علاوه بر این، آزمایشات تخصصی ممکن است برای شناسایی یا مشخص کردن ناهنجاری هایی که ممکن است با این اختلال مرتبط باشند(مانند نقایص قلبی- عروقی، نارسایی شنوایی، ناهنجاری های کلیوی، دیسژنزی تخمدان و ..) انجام شود.

درمان

درمان موزائیسم تریزومی 22 به سمت مشکلات خاصی است که در هر فرد آشکار است. چنین درمانی ممکن است به همکاری بین رشته های مختلف پزشکی، از جمله پزشکان اطفال، جراحان، متخصصان قلب، چشم پزشکان و افراد دیگری که در زمینه مراقبت های بهداشتی نقش دارند نیاز داشته باشد.

درمان نقایص قلبی

برخی از نوزادان مبتلا به موزائیسم تریزومی 22 ممکن است برای نقایص قلبی مادرزادیشان، برخی ناهنجاری های جمجمه-صورتی و سایر ناهنجاری های فیزیکی مرتبط با این اختلال به جراحی ترمیمی نیاز داشته باشند. روش های جراحی انجام شده به شدت ناهنجاری های آناتومیکی، علائم مرتبط با آنها و سایر عوامل بستگی دارد.

درمان کم شنوایی

بیماران کم شنوا ممکن است از وسایل مصنوعی(پروتزها) مانند سمعک تخصصی بهره مند شوند. مداخله زودهنگام ممکن است برای اطمینان یافتن از اینکه کودکان مبتلا به موزائیسم تریزومی 22 به پتانسیل و ظرفیت خود می رسند لازم و ضروری باشد. خدمات ویژه ای شامل آموزش ویژه، گفتار درمانی، فیزیوتراپی، و یا سایر خدمات پزشکی، اجتماعی

و یا حرفه ایی ممکن است مفید باشد. مشاوره ژنتیک برای افراد مبتلا و خانواده های آنها توصیه می شود.

تهیه و ترجمه توسط: خانم ها پگاه صالحیان و شیرین
خدابخشیان. ([آزمایشگاه ژنتیک پزشکی زنوم اصفهان - مرکز](#)
[تحقیقات سلولی، مولکولی و ژنتیک زنوم اصفهان - سیتوژنتیک](#)
(.