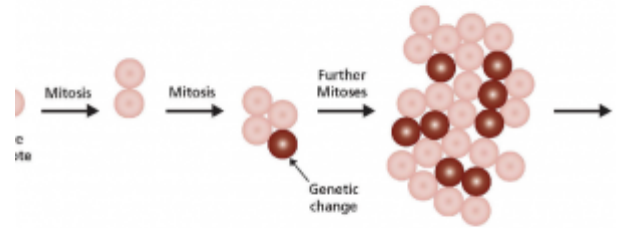


موزائیسیم (mosaicism)

MOSAICISM CAUSED BY POSTZYGOTIC MUTATION



em the zygote. After cell division, a genetic mutation occurs. The genetic change is present in some but not all of the c
l and the more likely the genetic change is to be expressed.
ics Education Programme, 2014, licensed under CC BY 2.0 (<https://creativecommons.org/licenses/by/2.0/>). Retrieved 1
775333.

موزائیسیم (mosaicism) به وجود دو یا چند رده سلولی با اطلاعات ژنتیکی مختلف که از یک سلول تخم (زیگوت) واحد در یک فرد منشا میگیرد اطلاق می گردد. در مقابل ، اگر رده های سلولی متمایز از زیگوت های مختلف مشتق شده باشد ، این اصطلاح اکنون به عنوان کایمریسم (chimerism) شناخته می شود. موزائیسیم پس از تشکیل سلول تخم ایجاد می شود.

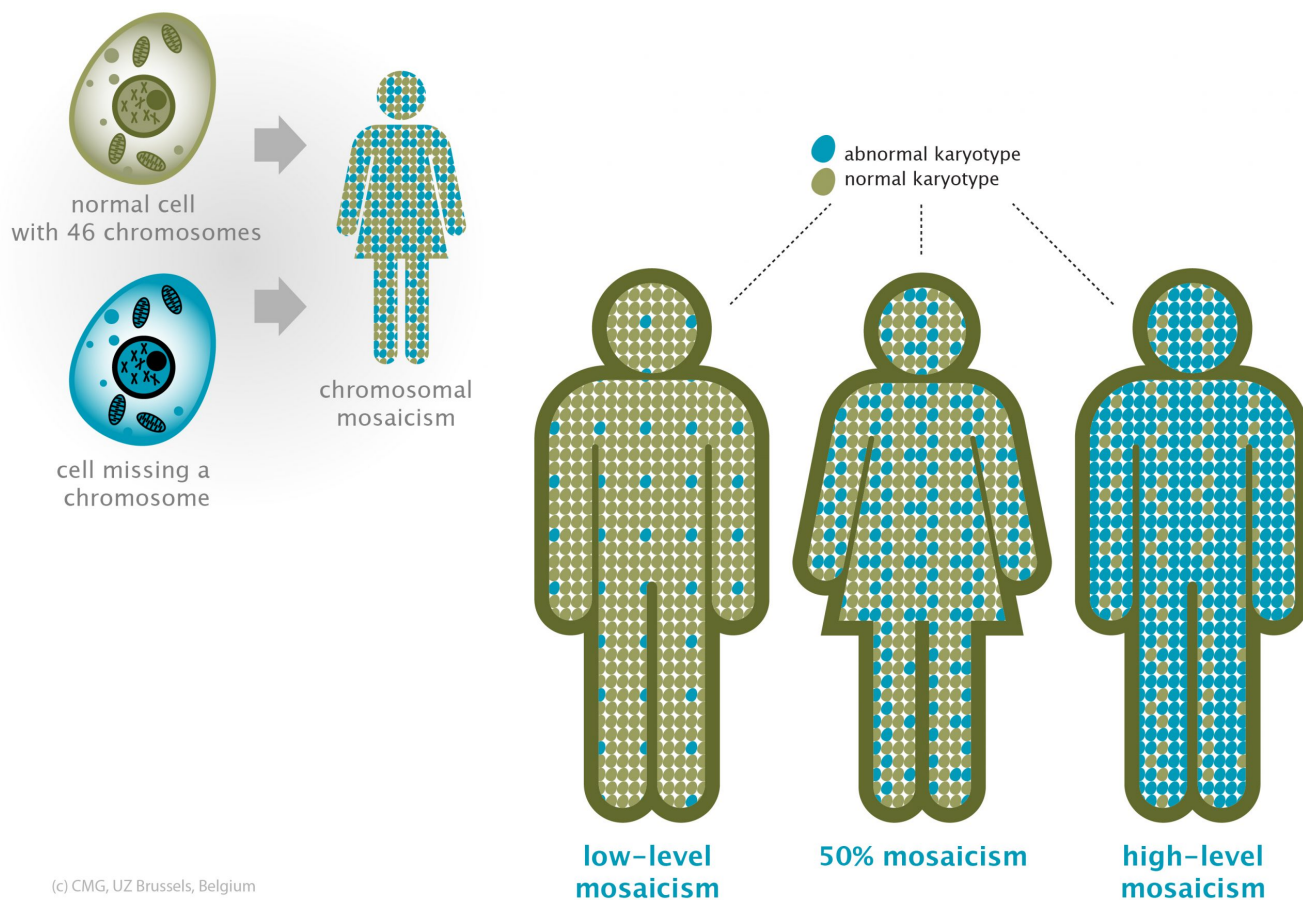
با توجه به اینکه یک انسان بالغ برای تکامل خود به تقسیمات سلولی بی شماری نیاز دارد (تقریباً $10,000,000,000,000,000$ میتوز) و هر تقسیم سلولی خطاهای ژنتیکی را در پی دارد ، هر شخص حداقل یک سلول متمایز از نظر ژنتیکی در بدن خود دارد.

جهش

بنابراین هر فردی یک موزائیسیم است. همچنین ، احتمالاً تمام سلولهای موجود در هر انسان می تواند جهش های بی شماری را شامل شود که به طور بالقوه مسئول هر بیماری ژنتیکی باشد. با این وجود ، تعداد بسیار کمی از این جهش ها بر سلامت فرد تأثیر می گذارد و اکثراً از لحاظ فنوتیپی خاموش هستند (به عنوان مثال جهش هایی که برای عملکرد سلول مهم نیستند ، یا سلول های جهش یافته ای که بوسیله آپوپتوز از بین می روند).

به نظر می رسد موزائیسیم طیف وسیعی از بیماری ها را شامل شود؛ از ناهنجاری های کروموزومی ، مانند سندرم ترنر ، تا سرطان.

تومورهای خوش خیم و بدخیم هر دو شواهدی از موزائیسیم در بدن انسان می باشند.



یک زیگوت در انسان از تلفیق یک اسپرم (23 کروموزوم) و یک تخمک (23 کروموزوم) تشکیل می شود. این زیگوت با تقسیم میتوز تکثیر شده و کل بدن انسان را تشکیل می دهد. در حالت ایده آل ، همه سلول های حاصل از زیگوت باید ژنوم یکسان داشته باشند ، اما همیشه این اتفاق نمی افتد.

به طور کلی موزائیسیم دو نوع است:

- **موزائیسیم سوماتیک (بافتی):** بیش از یک رده سلولی با اطلاعات ژنتیکی مختلف در یک یا چند بافت وجود دارد ، اما به فرزندان منتقل نمی شود زیرا اسپرم و تخمک تحت تأثیر قرار نمی گیرند.
- **موزائیسیم جنسی:** بیش از یک رده سلول در بافت جنسی و زایشی وجود دارد که به فرزندان نیز منتقل می شود. اگر فقط سلول های زایشی جهش پیدا کنند ، فرد تحت تأثیر قرار نخواهد گرفت ، اما موزائیسیم به فرزندان منتقل می شود و ممکن است آنها را تحت تأثیر قرار دهد.

موزائیسیم چگونه رخ می دهد؟

موزائیسیم در اکثر انسان ها در برخی از سطوح کوچک و غیر قابل مشاهده رخ می دهد. این اتفاق پس از بارور شدن تخمک توسط اسپرم و تشکیل یک زیگوت رخ می دهد که از طریق فرآیند تقسیم سلول ها به طور مکرر تقسیم می شوند. هنگامی که سلول ها تقسیم و تکثیر می شوند ، یک نسخه دقیق از DNA خود کپی می کنند و سپس نسخه ها را بین هر دو سلول حاصل تقسیم می کنند.

اگر در هر جایی از این فرآیند اشتباهی رخ دهد - به عنوان مثال ، کپی DNA حاوی اشتباه یا DNA که به طور نامساوی تقسیم شده باشد ، سلول های حاصل متفاوت خواهد بود. در بعضی موارد ، سلول غیر طبیعی ممکن است به سادگی از بین برود. اما ، اگر زنده بماند ، نتیجه موزائیسیم است.

اگر این اتفاق در اوایل رشد رخ دهد ، تا 50٪ از سلول های فرد می تواند غیر طبیعی باشد ، که سطح بالایی از موزائیسیم را شامل شود. اگر در مراحل بعدی این اشتباه اتفاق بیفتد ، درصد کمتری از سلول ها غیرطبیعی خواهند بود و در نتیجه سطح موزائیسیم را پایین می آورند. تأثیر موزائیسیم به طور معمول از طریق شدت اشتباه در DNA و همچنین میزان و زمان ایجاد موزائیسیم تعیین می شود.

چه کسی در خطر موزائیسیم است؟

در حال حاضر هیچ راهی برای پیش بینی موزائیسیم وجود ندارد. موزائیسیم موضوعی است که غالباً در حین لقاح آزمایشگاهی (IVF) مورد بحث قرار می گیرد زیرا پزشکان معمولاً قبل از قرار دادن تخمک بارور شده در رحم مادر ، غربالگری ژنتیکی قبل از لانه گزینی را انجام می دهند. مادر باید با متخصص صحبت کند تا از خطرات موزائیسیم در جنین مطلع گردد.

چه نوع اختلالات ناشی از موزائیسیم است؟

موزائیسیم می تواند انواع مختلفی از اختلالات را ایجاد کند ، از جمله موارد زیر:

ایکتیوز: نوعی اختلال است که باعث ایجاد پوست قرمز و پوسته پوسته در سراسر بدن می شود.

سندرم کلاینفلتر: این سندرم می تواند مقادیر کمی تستوسترون ایجاد

کند که به نوبه خود منجر به مشکلات جنسی و سایر موارد می شود.

سندرم کلیپل-ترناونای (سندروم واریس مادرزادی): این اختلال باعث باعث رشد بیش از حد و غیر طبیعی بافت نرم، استخوان ها و همچنین رگ های خونی می شود.

سندرم موزاییک داون: سندرم داون نوعی ناهنجاری است که باعث ناتوانی های ذهنی و تأخیر، ضعف عضلات و ویژگی های شاخص صورت می شود. همچنین می تواند باعث مشکلات قلب، مشکلات گوارشی، تیروئید و سایر موارد گردد.

سندرم موزاییک پالیستر-کیلیان. این یک اختلال رشد است که باعث ضعف عضلات، ناتوانی ذهنی، نازک شدن مو، لکه های رنگی غیر طبیعی پوست و نقایص مادرزادی دیگر می شود.

سندرم کروموزوم 14 حلقه: این وضعیت باعث تشنج، ناتوانی ذهنی و تأخیر در گفتار و رشد حرکتی می گردد.

سندرم آنوفتالمی SOX2

: این یک اختلال نادر است که می تواند باعث شود کودک بدون چشم به دنیا بیاید. همچنین می تواند باعث تشنج، مشکلات مغزی و تاخیر در رشد شود.

سندرم X سه گانه: این وضعیت توسط یک کروموزوم X اضافی در هر یک از سلولهای خانم ها ایجاد می شود. این مورد می تواند باعث ناتوانی در یادگیری، تاخیر در مهارت های زبان و مشکلات مربوط به مهارت های حرکتی و عضلانی گردد.

تریزومی 18: این وضعیت می تواند باعث رشد کند رحم، نقص قلب، کوچک بودن سر و سایر نقایص شود. فقط تعداد کمی از کودکان مبتلا به این بیماری سال اول زندگی خود را تمام می کنند.

سندرم ترنر: این یک بیماری در خانم ها است که باعث کوتاهی قد، مشکلات تخمدان، عدم باروری و نقص قلب می شود.

چگونه موزائیسیم تشخیص داده می شود؟

برای تشخیص انواع موزائیسیم ها می توان از آزمایش خون استفاده کرد. در بعضی موارد، ممکن است لازم باشد نمونه ای از بافت آسیب دیده برای آزمایش و بررسی ژنتیکی ارسال شود. این مورد در شرایطی

که پوست تحت تأثیر قرار گیرد - مانند بیماری ایکتیوز - ضروری است.

کدام گزینه های مراقبت و پیشگیری برای موزائیسیم در دسترس است؟

مراقبت هایی که بیمار درمورد اختلالات ناشی از موزائیسیم انجام می دهد ویژه آن شرایط خاص است. بطور کلی اگر فرد در معرض خطر انتقال بیماری موزائیسیم است ، باید با مشاور ژنتیک صحبت کند.

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