

BWS) Beckwith-Wiedemann (syndrome



Beckwith-Wiedemann syndrome، شایع ترین اختلال رشد بیش از حد به علت ایجاد جهش در کروموزوم 11 و مستعد سرطان است که با برخی از اختلال های ژنتیکی ارتباط دارد. این بیماری به ندرت اتفاق می افتد و 20 درصد از مبتلایان دارای ایزودیزومی پدری هستند. چندین علت ژنتیکی برای این سندروم شناخته شده است که به دلیل ایجاد تغییراتی در بیان یک یا چند ژن روی کروموزوم 11 می باشد.

این سندروم ممکن است با بروز موزایسم همراه باشد. موزایسم (Mosaic)، تغییرات ژنتیکی در برخی سلول هاست و همچنین برخی از بخش های بدن دارای کروموزوم های طبیعی و بخش های دیگر بدن دارای کروموزوم های تغییر یافته هستند، در نهایت این ناهماهنگی منجر به بروز برخی از ویژگی های بالینی در مبتلایان می شود.

به طور تقریبی 5-10 درصد از موارد BWS وراثتی است. به این معنا که از پدر و مادر به ارث می رسد. همچنین بیش از 50 درصد احتمال وجود دارد که مادر مبتلا یا حامل، این ناهنجاری را در دوران بارداری به جنین منتقل کرده باشد.

Beckwith-Wiedemann syndrome □□□□ □□□□□□□□ □□□□□
:□□ □□□□□□□□

1- نقص متیلاسیون در کروموزوم 11p15: نقص متیلاسیون ممکن است باعث

تغییر عملکرد ژن شود. برای مثال، ممکن است باعث فعال شدن یک ژن در مواقعی شود که باید غیرفعال باشد و یا برعکس.

2- دیزومی تک والدی (UPD) در کروموزوم 11p15: این اختلال زمانی به وجود می آید که هر دو ژن کپی شده از کروموزوم 11p15 از یک والد به ارث برسند. در این مورد بیمار فقط ژن های پدر را نشان می دهد.

3- تغییر یا جهش ژن CDKN1C: به ندرت ممکن است رخ دهد.



ویژگی‌های بالینی سندروم BWS عبارتند از:

- زبان بزرگ (Macroglossia)

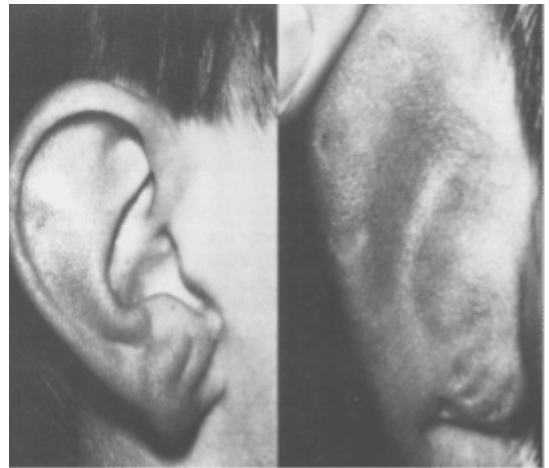
- نقص دیواره شکمی که روده ها و اندام های دیگر شکمی از دیواره شکمی بیرون می زند. (Exomphalos)

- فتق ناف، که به دلیل نقص در دیواره داخلی شکم از حلقه نافی بیرون

میزنند. (umbilical hernia)

-افت قند خون نوزاد (neonatal hypoglycaemia)

-وزن و قد بیش از حد در هنگام تولد (وزن تولد 4030 گرم، بند ناف 137 سانتی متر) (macrosomia)



: □□□□□

ویژگی های متغیر دیگر عبارتند از:

- رشد یک طرف بدن بیش از طرف دیگر به دلیل تولید بیش از حد سلول (hemihypertrophy)

- فوت بر اثر زایمان زودرس (نارس بودن نوزاد)

- جدایی کامل یا نسبی عضلات راست شکمی (Rectus abdominis)

- ناهنجاری گوش مانند لاله ی گوش پیچ خورده (ear lobe creases)

- ناهنجاری های کلیه و کبد (hepatomegaly nephromegaly ,)

به طور طبیعی، افراد دارای دو کپی از کروموزوم 11 هستند، که یکی را از پدر و دیگری را از مادر به ارث می‌برند. کروموزوم 11 که از مادر به ارث می‌رسد حامل برخی ژن‌هاست که رشد این کروموزوم را کنترل می‌کند که کپی کروموزوم پدری، این عمل را انجام نمی‌دهد و به دلیل متیلاسیون (Methylation) یا روند علامت گذاری DNA برای فعال کردن یا خاموش کردن ژن‌های خاص رخ می‌دهد. تعادل بیان ژن‌های کپی شده از پدر و مادر است که باعث رشد طبیعی و متناسب فرزند می‌شود.

به طور کلی، هیچ معیار تشخیصی ثابتی برای Beckwith-Wiedemann syndrome وجود ندارد و داشتن یک یا چند ویژگی دلیل بر داشتن این سندروم نیست، اما موارد زیر می‌تواند تا حدودی به تشخیص این سندروم کمک کند.

سه علامت اصلی در مبتلایان:

(1) نقص دیواره قدامی شکم

(2) زبان بزرگ

(3) وزن بیش از حد قبل یا پس از تولد

همچنین، ناهنجاری‌های صورت قبل از سن 3 سالگی بیشتر در مبتلایان دیده می‌شود و بعد از 5 سالگی اغلب فقط بدشکلی جزئی وجود دارد. همچنین تشخیص قبل از تولد BWS گاهی اوقات پس از انجام سونوگرافی صورت می‌گیرد که در اغلب موارد ابتلا، زایمان زودرس و خطر نارس بودن را برای نوزاد به همراه دارد. علاوه بر این، زایمان‌های چند قلو در BWS با ایجاد دوقلوهای تک تخمکی و دو تخمکی شایع تر است. جفت‌های دوقلوی مبتلا ممکن است علائم متفاوتی از سندروم را نشان دهند.

بیماران مبتلا به BWS را می‌توان هم قبل و هم بعد از تولد، با ارزیابی فیزیکی (تشخیص بالینی) و یا آزمایش ژنتیکی (تشخیص مولکولی) تشخیص داد. به عنوان مثال، سونوگرافی ممکن است امکان ارزیابی اندازه اندام‌های در حال رشد را فراهم کند.

ویژگی‌هایی که با سونوگرافی قابل تشخیص هستند عبارتند از:

افزایش مایع آمنیوتیک اطراف جنین، بزرگ شدن جفت، بزرگ شدن شکم و

یا سایر ناهنجاری ها .

تهیه و ترجمه توسط : خانم مهنوش صالحی پور (آزمایشگاه
ژنتیک پزشکی ژنوم اصفهان - مرکز تحقیقات سلولی، مولکولی و
ژنتیک ژنوم اصفهان)