

سندرم ایکس شکننده و گزارش ۳ مورد

(بررسی سیتوژنیک و ملکولی)

چکیده

*دکتر حسین عاملی I

کتایون درویشی II

رکسانا کریمی نژاد III

سندرم X شکننده یکی از شایعترین علل عقب ماندگی ذهنی ارثی است. جایگاه شکنندگی روی بازوی بلند کروموزوم X در ناحیه Xq27.3 قرار دارد. شیوع این سندرم در مردان ۱ در ۲۰۰۰ و در زنان ۱ در ۲۵۰۰ نفر است. این ناحیه شکننده تنها در صورت استفاده از روش های کشت مخصوص قابل مشاهده می باشد. از آنجایی که زنان دارای دو کروموزوم X هستند، کمتر از مردان علایم را بروز می دهند. زنان حامل ژن معمولاً نقص ذهنی شدید نداشته اما ۵۰ درصد خطر انتقال این جهش را به فرزندان شان دارند. این سندرم یک بیماری وابسته به کروموزوم X بوده و افرادی که جهش کامل ژن را دارند، اختلالاتی در یادگیری، عقب ماندگی ذهنی شدید و اوتیسم دارند. ۳۳ درصد زنان حامل ژن، مبتلا به عقب ماندگی ذهنی هستند. بیماری در اثر افزایش طول DNA (تری نوکلئید CGG) در ناحیه بالای ژن FMR1 اتفاق می افتد. در افراد سالم n (CGG) طبیعی یا (سیتوزین، گوانین، گوانین) طول قسمت تکرار ۶ تا ۴۰ تکرار CGG است. در سندرم X شکننده در نوع پیش جهش (Premutation) ۵۲ تا ۲۰۰ نسخه CGG و در نوع جهش کامل بیشتر از ۲۰۰ نسخه CGG تکرار می شود. جهش هایی به غیر از CGG نیز شناخته شده اند ولی نادر می باشند. افرادی که حامل ژن این بیماری هستند در شرایط عادی شناخته نمی گردند. مطالعه های سیتوژنتیک در افرادی که جهش کامل بیماری را دارند، محل شکنندگی کروموزوم X در ناحیه Xq27.3 در ۱۰ تا ۴۰ درصد سلول ها مشاهده می گردد. در این گزارش بیماران زیر معرفی می شوند: ۱- بیمار اول- پسر هفت ساله ای که به علت عقب ماندگی ذهنی به مرکز ژنتیک آورده شده است فقط کلمات را ادا می کند، نمی تواند جمله بسازد و در آزمایشهای سیتوژنتیک و ملکولی سندرم X شکننده مشخص گردید. بیمار دوم و سوم دو برادر ۱۰ و ۱۲ ساله ای هستند که به علت عقب ماندگی ذهنی توسط والدین به مرکز ژنتیک مراجعه کردند در آزمایشات سیتوژنتیک سندرم X شکننده گزارش شد.

کلید واژه ها: ۱- X شکننده ۲- پیش جهش ۳- جهش کامل
۴- گسترش الل ۵- پای صاف ۶- ماکروارکیدیسم

مقدمه

متراکم شدن طی میتوز به روی کروموزوم X در ناحیه Xq27.3 نمی باشد (۱،۳،۴،۵). مهمترین علایم بالینی مردان مبتلا، عقب ماندگی ذهنی، بزرگی بیضه ها، و تظاهرات صورتی خاص شامل صورت دراز، چانه برجسته، گوشهای بزرگ و برجسته می باشد. در زنان این سندرم معمولاً با درجات مختلفی از عقب ماندگی ذهنی همراه است. توارث

سندرم X شکننده اولین بار توسط مارتین و بل (martin and Bell) به عنوان یک کند ذهنی وابسته به X معرفی شد. این سندرم پس از سندرم داون در بین همه علل عقب ماندگی ذهنی متوسط در مردان مقام دوم را دارا می باشد (۱،۲). نام این سندرم مربوط به یک مارکر سیتوژنتیک محل شکننده است که در آن کروماتین قادر به

(I) دانشیار بخش ژنتیک بیمارستان شهید اکبرآبادی، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی - درمانی ایران، خیابان مولوی، تهران (* مؤلف مسئول)
(II) کارشناس ارشد ژنتیک، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی - درمانی ایران.

(III) کارشناس ارشد ژنتیک