

متلازمة ادوارد (Edwards Syndrome)

هذه المتلازمة قد تحدث بسبب وجود كروموسوم ١٨ اضافى فى الخلية (47,xy,+18 او 47,xx,+18). علامات و اعراض قبل الولادة للتثلث الصبغى ١٨ قد تكون انخفاض نشاط و تحرك الجنين و ازدياد سائل الامنيوسى او الامنيوتيك حين الحمل و صغر المشيمية لكن مع هذا فى بعض الحالات لم تظهر اى علامة او اعراض مبكرة او اولية لهذا الاضطراب.

علامت السريرية:

حديثى الولادة المصابة بهذه المتلازمة قد تكون لديها عدة مشاكل منها: صغر الراس و تشوه و صغر الاذن ايضا فك الغير عادى و الصغير - الشفة الارنبية او اشرم الشفة - تدلى الجفون - ايدى مشدودة او مضمومة - كبر خلف الراس - تقوس الساقين - تاخر العقلى الشديد - اضطرابات خلقية للقلب - الرئة - الحجاب الحاجز او الغشاء - اضطراب فى الكلى و وزن المنخفض فى بدء الولادة. اكثر الاجنة المصابة باسباب اضطرابات و عيوب فى القلب و الكلى قد يميتوا قبل الولادة.



Copyright © 2008 by Mosby, Inc., an affiliate of Elsevier Inc.

الاحصائيات:

هذا الاضطراب قد يحدث ١ فى ٥٠٠٠ ولادة حية و قد يكون ثانى اضطراب او شذوذ للكروموسوم الغير جنسى (وراثى جسمى) بعد متلازمة الداون. قد يزداد خطورة الاصابة مع ارتفاع عمر الام و ٨٠ فى المئة قد تكون الاجنة المصابة بنات.

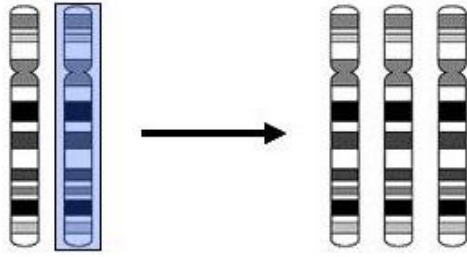


٩٠% من المصابين قد يميتوا عند سنة الاولى من العمر و ٢٠ حتى ٣٠ فى المئة قد يميتوا عند اشهر الاولى من العمر.

تغييرات الوراثة:

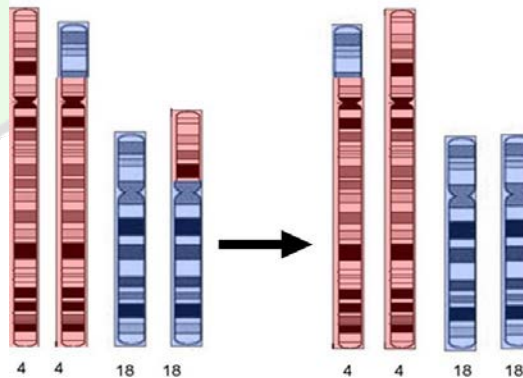
يمكن ان نحدد نوع الدقيق للتثلث الصبغى هذا و عن طريق تحليل الكروموسومات. هذه المتلازمة قد تكون على ثلاثة اشكال:

Full Trisomy (التثلث الصبغى الكامل): كروموسوم الاضافى ال ١٨ قد يكون فى كل الخلايا. هذه الحالة قد تحدث عند انقسام فى الخلايا بسبب عدم انفصال كروموسوم ال ١٨. غالبية المرضى المصابة لديهم التثلث الصبغى الكامل.



Mosaic Trisomy (التثلث الصبغى الفسيفساء): نسخة واحدة اضافية من كروموسوم ال ١٨ قد تكون فى بعض من خلايا البدن او الجسم. حدة التثلث الصبغى الفسيفساء ال ١٨ قد تكون مختلفة بالنسبة الى نوع و عدد الخلايا التى لديها كروموسوم اضافى.

Partial Trisomy (التثلث الصبغى الجزئى): فى حالات نادرة يحدث قسم من كروموسوم ال ١٨ عن طريق نقل المتوازن او المتعادل بين الكروموسومات ال ١٨ و كروموسوم اخر و الذى هذا النوع من المتلازمة قد يورث.





بالمثال صورة الفوق (اليسرى) قد تبين لنا تعديل المتوازن او المتعادل بين كروموسوم ال ٤ و ١٨ مع ان الشخص لم تظهر لديه اى اعراض او علائم من متلازمة ال ١٨ و لكن قد يكون عرضة لانتقال هذه العلائم لاولاده او اصابتهم.

الاستشارة الوراثية:

توصى دراسة الكروموسومات لعينة الجنينية لنساء اللاتي يحتمل ان تكون لديها كثرة اضطراب للكروموسومات بالمثال النساء الحوامل ذات عمر الاعلى من ٣٥ سنة و اللاتي لديها اطفال مصابة باضطراب للكروموسومات حية كانت او ميتة و النساء الحوامل اللاتي تكون نتيجة اختبار حين الحمل لديها (اختبارات الرباعية و الثلاثية) تدل على وجود اضطراب للكروموسومات او وجود اضطراب متعادل للكروموسومات سواء عند النساء او الرجال كل هذه الحالات التي اشرنا بها قد تكون من ضرورة و لزوم اخذ الاستشارة الوراثية من قبل الازواج.

العلاج:

لم يكن علاج نهائى لمتلازمة ادوارد و من الصعب نقدر ان نتحكم بالعلائم لهذا السبب لابد ان نراجع الاطباء المتخصصة لاخذ المساعدة منهم.

العلاج القطعى قد يتركز على حالات المهدة لحيات الشخص كالتلوث و مشاكل للقلب. اذا كانت تغذية الوليد تواجه الصعوبات يمكن ان تتم عملية التغذية عبر الانبوب. فى حال وجود اضطرابات لاعضاء الجسم ينجز العلاج الحمائى كالعلاج الفيزيائى او الطبيعى و العلاج بالعمل لاطفال الاكبر. فى بعض الحالات من الممكن ان تكون هناك رعاية صحية كالعلاج فى المستشفيات او اماكن الرعاية الصحية.

اساليب التحديدية:

تحديد المبكر عند الحمل قد يكون ذو اهمية خاصة. فى الماضى قد يستفاد من اساليب وراثى خلوى (النمط النووى او الكاربوتايب) الذى يستغرق لمدة اكثر من اسبوعين اما حاليا و عن طريق اسلوب ال QF-PCR يمكن تحديد السريع لاضطرابات الجسمية للكروموسوم و الذى يكون مستوى الدقة بالمقارنة مع اساليب الوراثة الخلوى اعلى من ٩٩/٤ فى المئة و قد تكون كلفة هذا الاسلوب منخفضة بالنسبة الى اساليب الوراثة الخلوية الاخرى و قد تعطى النتيجة حول ٤٨ ساعة فى مختبر الوراثة الطبية لدكتور



زینلی و لتحديد هذه المتلازمة يستفاد من ثلاثة اساليب وراثية خلوية هي النمط النووي او الكارايوتايب و QF-PCR و MLPA.

المصادر:

1. <http://www.nhs.uk>
2. <https://ghr.nlm.nih.gov>
3. Emery and Rimoin's Essential Medical Genetics, 2012

