



سندرم ادوارد (Edwards Syndrome)

این سندرم به دلیل حضور یک کروموزوم اضافی ۱۸ در سلول ایجاد می شود (47,XX,+18 یا 47,XY,+18).

نشانه های قبل از تولد تریزومی ۱۸ عبارتند از: کاهش فعالیت جنین، افزایش مایع آمنیوتیک در جریان آبستنی و جفت کوچک. اما با این وجود گاهی اوقات هیچ نشانه اولیه ای وجود ندارد.

ویژگی های بالینی:

نوزادان مبتلا برخی از این مشکلات را دارند: میکروسفالی (سر کوچک)، گوش بدشکل و کوچک، فک غیرعادی و کوچک، لب شکری، افتادگی پلک، دست های گره کرده، پس سر برآمده، پاچنبری، عقب ماندگی ذهنی شدید، ناهنجاری مادرزادی قلب، شش، دیافراگم، کلیه و وزن کم در هنگام تولد

بیشتر جنین های مبتلا به دلایل نقایص قلبی و کلیوی قبل از تولد می میرند.



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

فراوانی:

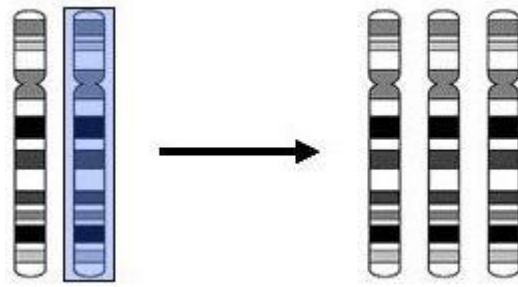
این اختلال ۱ در ۵۰۰۰ تولد زنده رخ می دهد و دومین ناهنجاری کروموزومی غیر جنسی (اتوزومال) بعد از سندرم داون می باشد. آمار آن با افزایش سن مادر افزایش می یابد و ۸۰ درصد جنین های مبتلا دختر هستند.

۹۰ درصد مبتلایان در یک سالگی می میرند و ۲۰ تا ۳۰ درصد در ماههای اول فوت می کنند.

تغییرات ژنتیکی:

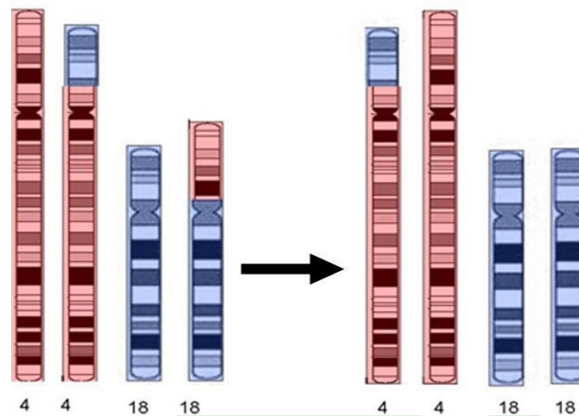
با استفاده از آنالیز کروموزومی می توان نوع دقیق تریزومی را مشخص کرد. این سندرم به سه صورت مشاهده می شود:

Full Trisomy: کروموزوم اضافی ۱۸ در همه سلول ها وجود دارد. این پدیده به دلیل جدا نشدن کروموزوم ۱۸ در میوز اتفاق می افتد. غالب بیماران تریزومی کامل دارند.



Mosaic Trisomy: یک نسخه اضافی از کروموزوم ۱۸ تنها در برخی از سلول های بدن می باشد. شدت تریزومی موزاییک ۱۸ بسته به نوع و تعداد سلول هایی که دارای کروموزوم اضافی می باشند، متفاوت است.

Partial Trisomy: در موارد نادر، قسمتی از کروموزوم ۱۸ به وسیله جابجایی متعادل بین کروموزوم ۱۸ و یک کروموزوم دیگر ایجاد می شود که می تواند به ارث برسد.



به عنوان مثال، شکل بالا (سمت چپ) بازآرایی متعادل بین کروموزوم ۴ و ۱۸ را نشان میدهد که گرچه خود فرد علائمی از سندرم ۱۸ را نشان نمی دهند ولی در معرض خطر داشتن فرزند مبتلا می باشد.

مشاوره ژنتیک:

بررسی کروموزومی نمونه جنینی برای خانم هایی که احتمال اختلال کروموزومی در آن ها بیشتر است توصیه می شود. به عنوان مثال خانم های باردار بالای ۳۵ سال، خانم هایی که فرزند مبتلا به اختلال کروموزومی زنده یا فوت شده داشته اند، خانمهای بارداری که جواب آزمایش حین بارداری آنها (تست های چهار گانه یا سه گانه) دال بر وجود احتمالی اختلال کروموزومی است، و یا وجود اختلال کروموزومی متعادل در خانم یا آقا از مواردی است که حتما باید زوجین به مشاور ژنتیک مراجعه کنند.

درمان:

هیچ درمانی برای سندرم ادوارد وجود ندارد به سختی می توان علایم را کنترل کرد. برای این کار نیاز به کمک پزشکان متخصص وجود دارد.

درمان در وهله اول بر روی موارد تهدید کننده حیات مانند عفونت و مشکلات قلبی متمرکز خواهد بود. اگر تغذیه نوزاد با مشکل مواجه باشد ممکن است تغذیه از طریق لوله انجام شود. در صورت وجود ناهنجاری اندام درمان حمایتی مانند فیزیوتراپی و کاردرمانی برای



کودکان بزرگتر انجام خواهد شد. گاهی نیز ممکن است برای انجام مراقبت های ویژه نیاز به بستری کردن بیمار در بیمارستان یا آسایشگاه باشد.

روش های تشخیص:

تشخیص زودهنگام در دوران بارداری حائز اهمیت است. در گذشته از روشهای سیتوژنتیکی (کاریوتیپ) استفاده میشد که معمولاً بیشتر از ۲ هفته طول میکشید ولی امروزه به کمک روش QF-PCR امکان تشخیص سریع اختلالات کروموزوم های اتوزوم فراهم شده که دقت آن در مقایسه با روش های سیتوژنتیکی بیش از ۹۹٫۴ درصد می باشد و هزینه آن به نسبت روش مولکولی بسیار کمتر از روشهای سیتوژنتیکی بوده و کمتر از ۴۸ ساعت جواب حاضر است.

در آزمایشگاه ژنتیک پزشکی دکتر زینلی، جهت تشخیص این سندرم از سه روش سیتوژنتیکی (کاریوتایپ)، QF-PCR و MLPA استفاده می گردد.

Reference:

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