



## سندرم ادوارد

# Edward Syndrome

### تریزومی ۱۸ چطور اتفاق می افتد؟

تصور می شود که یک تریزومی هنگامی رخ می دهد که در هنگام لقاح، اسپرم پدری یا تخمک مادری به جای ۲۳ کروموزم حاوی ۲۴ کروموزم باشد. وقتی اسپرم با تخمک لقاح می یابد، سلول تخم حاصل، نوزاد جدیدی را به وجود می آورد که به جای ۴۶ کروموزم نرمال، ۴۷ کروموزم دارد.

به عنوان مثال اگر اسپرم پدری شامل ۲۲ کروموزم معمولی و یک کروموزم جنسی X و یک کروموزم ۱۸ اضافی باشد: تخمک لقاح یافته یک سلول یا تخم می شود که ۲۲ جفت طبیعی و یک جفت از کروموزم جنسی XX و یک کروموزم اضافه ۱۸ دارد به این معنی که این نوزاد یک دختر با تریزومی ۱۸ (سندرم ادوارد) خواهد بود. اگر چه این مثال درباره تخمک مادری است اما می تواند در مورد اسپرم پدری نیز اتفاق افتد. در تریزومی، ماده ژنتیکی اضافه، از کروموزم اضافه در همه مراحل رشد و تحول نوزاد اثر می گذارد.

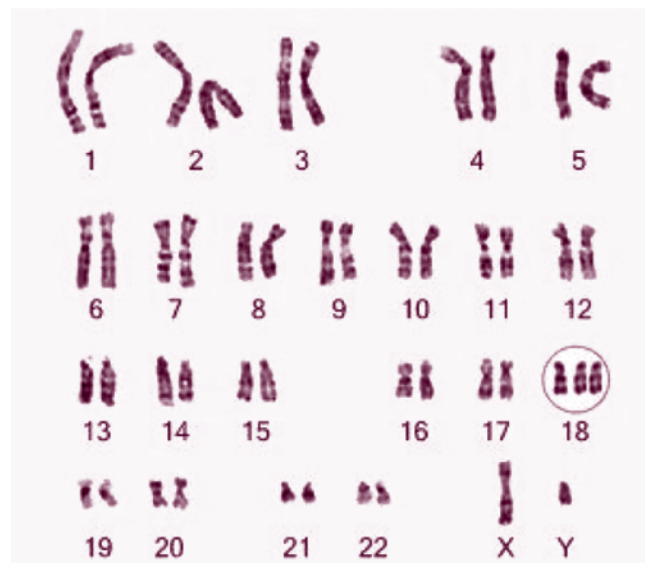
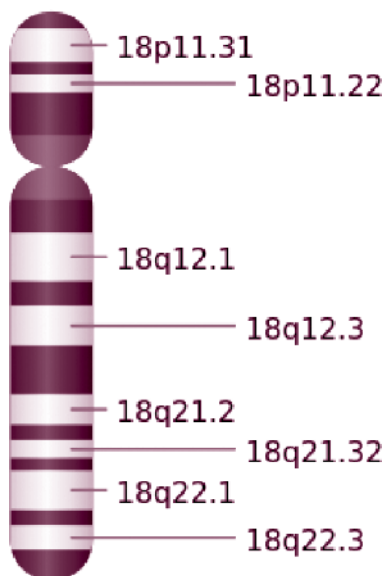
سندرم ادوارد (Edwards syndrome) حضور یک کروموزوم اضافی ۱۸ در سلول است؛ در نتیجه به جای دو نسخه از یک کروموزوم سه نسخه از آن وجود دارد. تریزومی معمولاً در اثر اشتباه در مرحله جداسازی کروموزوم‌های هومولوگ در میوز یا پدر یا مادر اتفاق می افتد. هرچند این بیماری پس از سندرم داون دومین تریزومی شایع است ولی اصولاً نادر است و تقریباً یک در هر ۶۰۰۰ تولد زنده رخ می دهد. بیشتر جنین‌های مبتلا به دلیل نقایص قلبی و کلیوی قبل از تولد می میرند. نوزادان مبتلا برخی از این مشکلات را دارند: نقایص قلبی، ناهنجاری های کلیوی، امفالوسل، اشکالات دستگاه گوارش، عقب ماندگی ذهنی، اختلال رشد و آرتروگریپوزیس.

یک سندرم، مجموعه ای از نشانه ها و علائم است که یک ناهنجاری ارثی قابل تشخیص را به بار می آورد.

تریزومی ۱۸ سندرمی است که به وسیله یک کروموزوم ۱۸ اضافی ایجاد و باناهنجاری هایی در رشد مورفولوژیک یا نقص عضو مشخص می شود. بعد از این که دکتر جان ادوارد اولین کسی که کروموزم اضافی را تشخیص داد و یک گزارش در تعریف تریزومی ۱۸ در ۱۹۶۰ چاپ کرد، این سندرم، سندرم ادوارد نامیده شد.

اصطلاحات مترادف این سندرم عبارتند از:

تریزومی ۱۸ یا تریزومی E یا تریزومی ۱۸ - ۱۶



اما با این وجود بعضی وقتها هیچ نشانه های اولیه ای وجود ندارد.

### نشانه هایی که در دوران کودکی وجود دارد:

- ✓ کوچکی دهان و فک
- ✓ عقب ماندگی رشد درون رحمی
- ✓ اشکال در تغذیه
- ✓ مشت گره کرده با انگشت عقربه ای و انگشت کوچک که روی سومین یا چهارمین انگشت افتاده است
- ✓ کام شکافته / لب شکری
- ✓ فقدان چین و چروکهای دور پنجمین انگشت
- ✓ قسمتی از پشت سر ممکن است برجسته شود
- ✓ سر کوچک (میکروسفالی)
- ✓ ناخنهای کم رشد
- ✓ شست رشد نیافته یا فاقد آن، انگشتان پا و دست پرده دار (پیوسته انگشتی)
- ✓ شکاف پلکی کوتاه (چین پلک در گوشه جانبی چشم)
- ✓ میلیومینگوسل ( بیرون زدگی فتق مانند نخاع و مننژهای آن از لابه لای سوراخ در ستون فقرات )
- ✓ یک برجستگی در عقب پاشنه پا
- ✓ نابهنجاریهای اعضا تولید مثل
- ✓ نمو ناکافی ناخن
- ✓ چروک روی پیشانی که چهره را شبیه میمون ها می کند
- ✓ عقب ماندگی ذهنی شدید
- ✓ کاهش تون عضلات اسکلتی
- ✓ نقص لوله عصبی
- ✓ مکیدن و گریه ضعیف
- ✓ عدم رشد
- ✓ نابهنجاری بینایی
- ✓ وقفه تنفسی
- ✓ تشنج
- ✓ قوس کف پا
- ✓ گوش های پایین افتاده بد شکل
- ✓ نابهنجاری های مادر زادی قلب، شش، دیافراگم، کلیه ها و میزنا ی ها.

### چرا این تریزومی به طور مکرر اتفاق می افتد؟

تریزومی ۱۸ یک نابهنجاری کروموزومی نسبتا نادر است که یک کروموزوم ۱۸ اضافی در سلول های فرد وجود دارد و تقریبا یک در هر ۳۰۰۰ تولد رخ می دهد و در جایی دیگر میزان شیوع آن را یک در هر ۸۰۰۰ تولد تخمین زده اند. دومین نابهنجاری کروموزومی غیر جنسی بسیار رایج بعد از تریزومی ۲۱ (سندرم داون) است. تریزومی ۱۸ اغلب با تریزومی ۱۳ نام برده می شود زیرا میزان زیادی از مشکلات و پیش بینی هایشان شبیه هم است. شیوع واقعی تریزومی به سختی قابل پیش بینی است زیرا در بیشتر نیمی از حاملگی ها، حتی قبل از اینکه مادر بداند حامله است بچه سقط می شود. یک نقص کروموزومی از هر نوع تقریبا یک در هر ۲۰۰ تولد رخ می دهد. این احتمال خطر برای همه والدین یکسان است.

### نشانه های تریزومی ۱۸

- ✓ قبل از تولد تاریخچه زیر وجود دارد:
- ✓ افزایش مایع آمنیوتیک در جریان آبستنی
- ✓ کیست های شبکه مشیمیه ای
- ✓ جفت کوچک
- ✓ سرخرگ نافی تک
- ✓ کاهش فعالیت جنین
- ✓ نقص عضو مادر زادی مانند قلب، کلیه، شکاف سقف دهان و غیره...

## Edwards Syndrome



- Congenital heart defects
- Growth retardation
- Dymorphic features (see diagram)
- Facial clefts
- Spina bifida
- Sever developmental delay

- ✓ تست شنوایی
- ✓ مداخله برنامه پیش دبستانی کودک
- ✓ حمایت مستمر
- ✓ بررسی انحنای ستون فقرات و درمان آن
- ✓ آنتی بیوتیک قبل از عملهای جراحی جهت پیش گیری از عوارض قلبی.



### خلاصه تغییرات غیر عادی تریزومی ۱۸

- ✓ اختلال مادرزادی قلبی در ۹۰ درصد موارد
- ✓ اسپینابیفیدا در ۶ درصد موارد
- ✓ اختلالات چشمی در ۱۰ درصد موارد
- ✓ اختلال شنوایی خیلی زیاد
- ✓ ۲۰ تا ۳۰ درصد در ماه اول فوت می کنند
- ✓ ۹۰ درصد در یکسالگی فوت می کنند



### منابع

1. Hurt K, Sottner O, Záhumnenský J et al. (2007). "[Choroid plexus cysts and risk of trisomy 18. Modifications regarding maternal age and markers]". Ceska Gynekol (in Czech) 72 (1): 49-52.
  2. Papp C, Ban Z, Szigeti Z, Csaba A, Beke A, Papp Z (2007). "Role of second trimester sonography in detecting trisomy 18: a review of 70 cases". J Clin Ultrasound 35 (2): 68-72.
  3. Diseases Center-Edwards Syndrome. Adviware Pty Ltd. 2008-02-04. Retrieved 2008-02-17. mean maternal age for this disorder is 32½.
  4. Patau K, Smith DW, Therman E, Inhorn SL, Wagner HP (1960). "Multiple congenital anomaly caused by an extra autosome". Lancet 1 (7128): 790-3.
  5. Ellis NA, Groden J, Ye T-Z, Straughen J, Ciocci S, Lennon DJ, Proytcheva M, Alhadeff B, German J (1995). "The Bloom's syndrome gene product is homologous to RecQ helicases". Cell 83: 655-666.
- Ellis NA (۲۰۰۷). "Syndrome-causing mutations at BLM in persons in the Bloom's Syndrome Registry". Hum Mutation ۲۸: ۷۴۳-۷۵۳.
- v. Langlois RG, Bigbee WL, Jensen

### آیا یک تریزومی دوباره اتفاق خواهد افتاد؟

یک تریزومی نتیجه هر چیزی که شخص انجام می دهد، می بیند، فکر می کند یا احساس می کند، نیست. به طور خلاصه ناشی از ضعف پدر و مادر نیست. فقط یک خطر جزئی یک در صدی بازگشت وجود دارد. نقص کروموزم به طور طبیعی در هر ۲۰۰ تولد یکی رخ می دهد و هر زنی که حامله می شود با چنین خطری روبروست و خطر داشتن یک بچه با مشکل کروموزمی با سن افزایش می یابد. با وجود این بیشتر بچه های متولد شده از والدین زیر ۲۰ سال هستند. به علت افزایش خطر در والدین مسن تر، گرایش به واریسی نابهنجاری های کروموزمی در این گروه بیشتر دیده می شود. اگر چه ممکن است پیش پافتاده به نظر برسد، اما معمولا تریزومی فقط یکی از چیزهایی است که بطور ناخواسته و تصادفی در طبیعت اتفاق می افتد. گاهی اوقات یک تریزومی می تواند نتیجه انتقال یا مشکلات دیگر یک یا هر دو والدین باشد.

### برنامه مراقبت از بچه های تریزومی ۱۸

- برنامه باید شامل موارد زیر باشد:
- ✓ برنامه مراقبت کودک / راهنمایی پیش بینانه
- ✓ ارزیابی قلبی