



مرکز تشخیص ژنتیک تبریز  
(سلولی و مولکولی)



## سندروم ترنر Turner Syndrome

دکتر ابراهیم سخن نیا

دکترای تشخیص طبی علوم آزمایشگاهی

متخصص ژنتیک انسانی از دانشگاه منچستر انگلستان

فلوشیپ (دوره ۵ ساله) ژنتیک مولکولی پزشکی، دانشگاه منچستر انگلستان



دانشگاه علوم پزشکی تبریز

کاریوتایپ) که در مراکز ژنتیک پزشکی مورد آنالیز قرار می‌گیرد می‌توان به وجود سندروم ترنر پی برد.

### آرمون

اگر خانمی در غربالگری سه ماهه اول تیجه مشبت داشته باشد و یا تمام بانوان که سن بارداری بالا و مشکوک به سندرومها را دارند، باید راهنمایی شوند تا آزمایش ژنتیک جهت بررسی کروموزومی و ژنتیکی سندروم مشکوک انجام دهند.

### مزایای آنالیز ژنتیکی از جنین

- این ترین و موثرترین روش آنالیز جنین از لحاظ سندروم ترنر
- میزان مثبت کاذب کمتر و حساسیت بالاتر از هر تست دیگر
- در این تست بررسی ریسک سندروم انجام نمی‌گیرد بلکه مثبت و یا منفی شدن سندروم قابل تشخیص می‌باشد

### آنالیز مهم قبل از تولد

تشخیص سندروم داون، ادوارد (تریزوومی ۱۸) و پاتو (تریزوومی ۱۳) و تعیین جنسیت جنین قبل از تولد به روش ژنتیکی در این مرکز در کمترین

### آدرس

تبریز، خیابان آزادی، نرسیده به  
گلگشت، کلینیک شیخ الرئیس،  
طبقه ۵ اتاق‌های ۵۰۷، ۵۰۸، ۵۰۹ و ۵۱۰  
 ساعات کار

۹ صبح الی ۹ شب

تلفن

۰۴۱۱-۳۳۷۰۶۸۴

فکس

۰۴۱۱-۳۳۷۷۳۱۹

آدرس سایت مرکزی

[www.genetictabriz.com](http://www.genetictabriz.com)

اما میزان خواندن آن‌ها ممکن است پیشرفت کند.

### تاباروری

دختران مبتلا به سندروم ترنر معمولاً تابارور هستند زیرا تخدمان‌های آن‌ها قادر به تولید تخمک نیست اما درصد کمی از زنان جوان مبتلا به سندروم ترنر ممکن است در دوره کوتاهی از عمرشان بارور باشند.

اگرچه دختران مبتلا به سندروم ترنر تخدمان‌های غیر فعال دارند اما آن‌ها رحم و واژن نرمالی دارند که آن‌ها را قادر می‌سازد که زندگی جنسی کاملاً ترمالی داشته باشند.

تعدادی از زنان مبتلا به سندروم ترنر می‌توانند با استفاده از تخمک‌های اهدایی و باروری آزمایشگاهی (IVF) حاملگی‌های موفقی داشته باشند.

### بلغ

در دختران مبتلا به سندروم ترنر در اوایل دوران کودکی تخمک‌ها در تخدمان‌ها تحلیل رفته و ناپدید می‌شوند و فعالیت تخدمان‌ها قبل از اینکه دوران بلوغ بطور طبیعی آغاز شود کاملاً متوقف می‌شود.

تخدمان‌ها بطور طبیعی هورمون‌های جنسی استروژن و پروژسترون تولید می‌کنند و این استروژن است که برای آغاز دوران بلوغ مورد نیاز است. زمانی که تخدمان‌ها عملکرد ندارند، بلوغ تنها زمانی اتفاق می‌افتد که جایگزینی درمان استروژن داده شود.

درصد بالایی از دختران مبتلا به سندروم ترنر دوران پریود خود را آغاز نمی‌کنند و بدون کمک تعدادی از درمان‌های هورمونی شکل بدنش زنان میانسال را پیدا می‌کنند. استروژن برای توقف حبیم شدن سینه‌ها مورد استفاده قرار می‌گیرد و پروژسترون و استروژن با هم برای ایجاد پریود منظم همکاری دارند.

چه آزمایشی برای تشخیص سندروم ترنر می‌تواند کمک کننده باشد؟

با بررسی کروموزومی نمونه خون بیمار (آزمایش



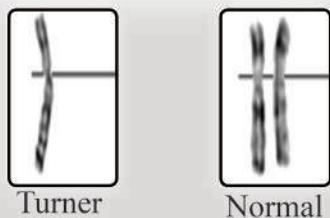
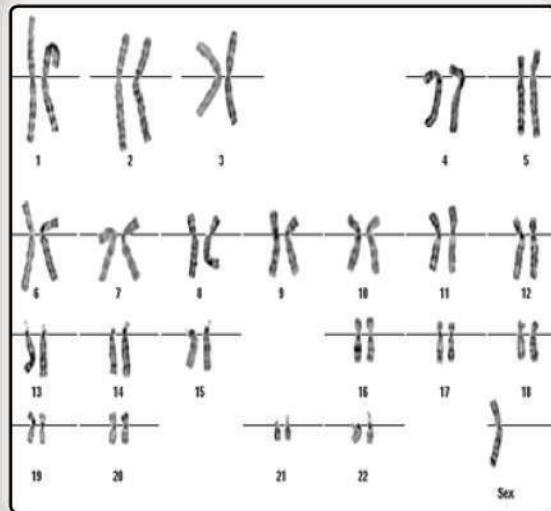
### دانستنی های لازم در سندروم ترنر:

#### رشد

دختران مبتلا به سندروم ترنر معمولاً قد کوتاهی دارند. سرعت رشد آن‌ها ممکن است قبل از کاهش به مدت ۲-۳ سال طبیعی باشد. تعدادی راهکار برای افزایش رشد دختران مبتلا به ترنر وجود دارد. معمولاً دختر مبتلا به سندروم ترنر نیازمند ارجاع به یک متخصص رشد کودک است تا نیازهای فردی او برآورده شده و گزینه‌های درمانی مورد بحث قرار گیرد. اگرچه دختران مبتلا به سندروم ترنر کمبود هورمون رشد ندارند ولی هورمون رشد معمولاً برای افزایش قد نهایی آن‌ها بکار می‌روند.

#### تکامل

دختران مبتلا به سندروم ترنر معمولاً هوش نرمالی دارند و پیشرفت آن‌ها در مدرسه معمولاً خوب است. هرچند که درصد کمی از آن‌ها ممکن است مشکلات یادگیری خاصی داشته باشند. گاهی اوقات آن‌ها مشکلات خاصی با ریاضیات و هندسه دارند.



#### علائم سندروم ترنر چیست؟

سندروم ترنر می‌تواند روی قسمت‌های مختلفی از بدن تاثیرگذار باشد. تعدادی از ویژگی‌های بسیار رایج آن در زیر آورده شده است (بیشتر دختران مبتلا به سندروم ترنر تعدادی (نه همه) از این علایم را دارند):

- قد کوتاه
- پهن شدگی گردن (گردن پرده دار)
- تخمدان هایی بدون عملکرد و قدرت باروری
- غده تیروئید با عملکرد پائین
- قفسه سینه پهن
- سوافل قلبی (گاهی اوقات) همراهی با تنگ آورت

#### سندروم ترنر چیست :

انسان‌ها اکثر ابا ۴۶ کروموزوم (تصویرت ۲۳ جفت) بدنیان می‌آیند. یکی از این جفت‌ها تعیین کننده جنسیت شناخته شده‌اند. در سندروم ترنر دو میان کروموزوم X معمولاً ناپایدار است. گاهی دختری با یک کروموزوم X بدنیان می‌آید و یا ممکن است کروموزوم X وجود داشته باشد اما از جهتی ناهنجار باشد که با عنوان سندروم ترنر شناخته می‌شود.

**علت سندروم ترنر چیست و چگونه تشخیص داده می‌شود؟**  
علت ناپایدار شدن یا ایجاد یک کروموزوم X ناهنجار در سندروم ترنر نامعلوم است.

گاهی مشکوک شدن به وجود سندروم ترنر زمانی صورت می‌پذیرد که اسکن سونوگرافی در طول دوران بارداری انجام می‌گیرد. زمانی که اسکن خبر از احتمال وجود سندروم ترنر دهد این احتمال می‌تواند با بررسی الگوی کروموزومی جنبین با انجام تست‌های آمنیوستیز و CVS (نمونه پر زهای کوریونی) در طی دوران بارداری تایید شود. هرچند معمولاً اقدام برای تشخیص بیماری دیر انجام می‌پذیرد اما می‌توان مدت کوتاهی بعد از تولد به وجود سندروم ترنر مشکوک شد چرا که نوزادان، گردن پهن غیرعادی (گردن پرده دار) و دست و پاهای پف دار و گاهی مشکلات قلبی دارند.

معمولًا سندروم ترنر دوران کودکی تشخیص داده نمی‌شود چرا که دختر (بیمار) در حد مردنظر رشد نکرده است. سندروم ترنر تعدادی از دختران در دوران نوجوانی زمانی که به دلیل دیرکرد دوران بلوغ یا پریود به پزشک مراجعه می‌کنند، تشخیص داده می‌شود.