

مقاله آموزشی

ناهنجاری‌های کروموزومی و عوامل ژنتیکی در سقط مکرر

آلاله اصغری رودسری*، آریانا کریمی نژاد، حسین نجم‌آبادی

چکیده

از دست دادن بارداری (سقط) یکی از مشکلات شایع در زنان است. اگرچه در اغلب موارد سقط به صورت تک اتفاق می‌افتد، برخی از خانواده‌ها دچار سقط مکرر هستند. تاکنون علل متعددی برای سقط مکرر توصیف شده است، اما غالباً علتی برای آن پیدا نمی‌شود یا برای شناسایی علت آن به بررسی‌های متعدد و پرهزینه بالینی و آزمایشگاهی نیاز است. نویسندگان در این مقاله ناهنجاری‌های ژنتیکی دخیل در این عارضه را توصیف و راه‌کارهایی را برای بررسی ژنتیکی و بالینی در بارداری‌های بعدی خانواده‌های دچار سقط مکرر بیان کرده‌اند. واژه‌های کلیدی: سقط مکرر؛ مطالعه سیتوژنتیک؛ ناهنجاری‌های کروموزومی.

مقدمه

از دست دادن بارداری (سقط) یکی از شایع‌ترین مشکلات پزشکی در دوران باروری زنان است. تخمین زده می‌شود که حدود یک‌چهارم زنان، در دوره باروری، دست کم یک نوبت سقط خودبه‌خود دارند و حداقل نیمی از بارداری‌ها پیش از رسیدن به زمان تولد از بین می‌روند (۱). بنابر تعریف، سقط مکرر به دست کم سه سقط اطلاق می‌شود، اما برخی از محققان دو مورد سقط را نیز سقط مکرر می‌نامند (۲). سقط یا از دست دادن مکرر بارداری (RPL) در ۱/۵ تا ۱٪ زنان عارض می‌شود. در زنان دارای سابقه سقط مکرر، خطر از دست دادن بارداری بالاتر از کسانی است که تنها یک نوبت مرده‌زایی داشته‌اند (۳). سقط مکرر هم برای بیمار و هم برای پزشک تنش‌زا است. طبق مطالعات مختلف در ۶۰٪ موارد یک عامل ژنتیکی، درون‌ریز، آناتومیک یا خودایمنی با سقط مکرر مرتبط است و در ۴۰٪ موارد هیچ عامل مرتبطی پیدا نمی‌شود (۴ تا ۶). در میان عوامل شناخته‌شده، مشکلات ژنتیکی شایع‌ترین علت هستند و برآورد می‌شود حدود نیمی از موارد را شامل شوند (۷). در این مقاله،

عوامل ژنتیکی مرتبط با سقط مکرر توضیح داده می‌شوند.

ناهنجاری‌های سیتوژنتیک

به‌طور کلی ناهنجاری‌های سیتوژنتیک عامل ۵۰ تا ۷۰٪ سقط‌های مکرر است (۸). شایع‌ترین ناهنجاری‌های کروموزومی همراه با سقط مکرر شامل تریزومی‌های اتوزومی (۶۰٪)، مونوزومی X (۲۰-۹٪)، پلی‌پلوئیدی (۲۰٪)، جابه‌جایی‌های نامتعادل (۴٪) و همراهی تریزومی ۲۱ با مونوزومی X (۵٪) است. در اکثر مطالعات، شایع‌ترین تریزومی همراه، تریزومی ۱۶ بوده است که در ۲۰ تا ۳۰٪ محصولات سقط مکرر دیده می‌شود و به‌دنبال آن، تریزومی‌های ۲۲، ۲۱، ۱۵ و ۱۳ قرار دارند (۱، ۹ و ۱۰). اما در یک مطالعه گسترده، شایع‌ترین تریزومی در سقط مکرر تریزومی ۱۵ و به‌دنبال آن تریزومی‌های ۱۶، ۲۲، ۲۱، ۱۴ و ۱۳ بوده است (۶). میزان کاریوتایپ غیرطبیعی در جنین سقط‌شده با افزایش سن مادر بیشتر می‌شود. به‌علاوه فراوانی نسبی سقط‌های مکرر با کاریوتایپ طبیعی در زنان زیر ۳۶ سال بالاتر است (۶ و ۱۰).

* آلاله اصغری رودسری، MD

تهران - شهرک غرب، میدان صنعت، مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد-نجم‌آبادی

تلفن: ۸۸۳۶۳۹۵۲ / E.mail: atulip_a@yahoo.com