

اهمیت بالینی و ارونگی پری سنتریک کروموزوم ۹: گزارش یک مورد سقط مکرر

سهیلا عارفی (M.D.)^۱، محمدحسین مدرسی (M.D., Ph.D.)^۲، محمود جدی‌تهرانی (Ph.D.)^۳، فرح عزیز (M.Sc.)^۴،

۱- استادیار، گروه غدد تولیدمثل و جنین‌شناسی، پژوهشکده ابن‌سینا، تهران، ایران.

۲- استادیار، گروه ژنتیک، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی، درمانی تهران، تهران، ایران.

۳- استادیار، گروه ژنتیک تولیدمثل و بیوتکنولوژی، پژوهشکده ابن‌سینا، تهران، ایران.

۴- استادیار، گروه ایمونولوژی تولیدمثل، پژوهشکده ابن‌سینا، تهران، ایران.

۵- مربی، گروه ژنتیک تولیدمثل و بیوتکنولوژی، پژوهشکده ابن‌سینا، تهران، ایران.

چکیده

وارونگی کروموزوم شماره ۹ یک نوترکیبی شایع است که معمولاً متخصصان ژنتیک آن را نوعی اریاسیون طبیعی در نظر می‌گیرند. در این گزارش یک زوج به ظاهر سالم معرفی می‌شوند که به علت ۱۰ مورد سقط مکرر و یک مورد مرگ داخل رحمی جنین، تحت بررسی قرار گرفتند. در سابقه فامیلی، سابقه ناباروری و سقط مکرر و مرگ داخل رحمی جنین، در بستگان درجه یک و دو خانم دیده شد. آنالیز کروموزومی خون محیطی براساس دو روش G-Banding و C-Banding انجام گرفت. کاریوتایپ شوهر بیمار طبیعی بود. کاریوتایپ خانم وارونگی کروموزوم ۹ [p11-q13] (inv. 9) را نشان داد. کشت خون محیطی، بند ناف، ویلوس‌های جفتی و بیوپسی عضلات در آخرین جنین سقط شده انجام گردید که در بررسی کروموزومی، کاریوتایپ ۴۶ XY بود و به جز طویل بودن ناحیه سانترومر نکته خاصی را نشان نداد. به نظر می‌رسد وارونگی کروموزوم ۹ به طور شایعی در بیماران مبتلا به ناباروری، سقط مکرر و نیز مرگ داخل رحمی دیده می‌شود، اما اهمیت بالینی آن به عنوان دلیل سقط مکرر قابل تأمل بوده و در این مجال به بحث گذاشته خواهد شد.

کل واژگان: سقط مکرر، وارونگی کروموزوم ۹، مرگ داخل رحمی، و ناباروری.

آدرس مکاتبه: دکتر سهیلا عارفی، گروه غدد تولید مثل و جنین‌شناسی، پژوهشکده ابن‌سینا، اوین، صندوق پستی ۱۷۷-۱۹۸۳۰، تهران، ایران.

پست الکترونیک: arefi@avesina.ir