

اختلالات کروموزومی در مبتلایان به نارسایی زودرس تخمدان

فرخنده پوراسماعیلی (Ph.D.)^۱، معصومه فلاحیان (M.D.)^۲، فریدون عزیزی (M.D.)^۳، انان آذرگشپ (M.Sc.)^۴، ناهید آرین (M.Sc.)^۵، علی شیرافکن (M.D.)^۶، بتول موسوی (M.Sc.)^۱

- ۱- گروه ژنتیک، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی- درمانی شهید بهشتی، تهران، ایران.
- ۲- بخش زنان و زایمان، بیمارستان طالقانی، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی- درمانی شهید بهشتی، تهران، ایران.
- ۳- مرکز تحقیقات غدد درون ریز و متابولیسم، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی- درمانی شهید بهشتی، تهران، ایران.
- ۴- گروه پزشکی اجتماعی، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی- درمانی شهید بهشتی، تهران، ایران.
- ۵- گروه علوم پایه، دانشگاه پیام نور، تهران، ایران.
- ۶- گروه اطفال، بیمارستان مسیح دانشوری، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی- درمانی شهید بهشتی، تهران، ایران.

چکیده

زمینه و هدف: نارسایی زودرس تخمدان (POF) یا یائسگی زودرس، یکی از مشکلات استرس‌زا در خانم‌های جوانتر از ۴۰ سال می‌باشد که مشکلات عدیده روحی، جسمی و عوارض زودرس و دیررس را به دنبال دارد. عدم تکامل سلول‌های جنسی منجر به نارسایی تخمدان و کاهش تعداد این سلولها بیشتر به نارسایی نسبی تخمدان منجر می‌شود که نتیجه آن آمنوره ثانویه است. تاکنون مطالعه‌ای در مورد عوامل کروموزومی دخیل در نارسایی زودرس تخمدان در کشور انجام نشده است. این مطالعه برای بررسی اختلالات کروموزومی در مبتلایان به نارسایی زودرس تخمدان مراجعه کننده به بخش زنان و زایمان بیمارستان طالقانی انجام گرفت.

روش بررسی: ۳۴ بیمار که به دلیل قطع قاعدگی قبل از ۴۰ سالگی و ناباروری متعاقب آن، از بهار سال ۱۳۸۴ الی تابستان ۱۳۸۵ به بخش زنان بیمارستان طالقانی دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی مراجعه کرده بودند مورد معاینه فیزیکی و سونوگرافی قرار گرفتند و تست‌های هورمونی (FSH, LH, PRL) برای ایشان انجام شد. سطح FSH سرمی همه این بیماران مساوی یا بیش از ۴۰ IU/lit بود. پس از آن مبتلایان برای مشاوره ژنتیک و آزمایش سیتوژنتیک (کاریوتایپ) به متخصص ژنتیک معرفی شدند.

نتایج: ۸۱/۸٪ افراد مورد بررسی کمتر از ۴۰ سال و ۱۸/۲٪ ۴۰ تا ۴۹ سال یا بیشتر سن داشتند. ۱۷/۶٪ این بیماران (۶ نفر) با میانگین سنی ۳۲/۱±۷/۶ کروموزوم‌های X مشخصاً غیرطبیعی داشتند؛ به‌طوری‌که کاریوتایپ‌های موزائیک 45, X/46, XX یا 47,XXY (کلاین فلتر)، موزائیک 46, XX/47, XXX را نشان دادند.

نتیجه‌گیری: با وجود عدم مشاهده اختلاف معنی‌دار بین POF و آنومالی کروموزومی، اختلالات کروموزومی مشاهده شده در این مطالعه و در تعداد اندک از بیماران تحت بررسی که به دلیل نارسایی زودرس تخمدان به یائسگی زودرس مبتلا شده بودند و در جستجوی راهی برای درمان یا روشی که به کمک آن بتوانند صاحب فرزند شوند و مادر بودن را تجربه کنند، مطالعه کروموزومی به عنوان یکی از قدم‌های اولیه برای بیمار در جهت آگاهی از علت آمنوره ثانویه او پیشنهاد می‌شود. اطلاعات به‌دست آمده از آزمون‌های سیتوژنتیک مثل آنالیز کروموزومی برای مدیریت بیمار، مشاوره ژنتیک و برنامه‌های آینده فرد بیمار حائز اهمیت است.

کلید واژگان: نارسایی زودرس تخمدان (POF)، آمنوره ثانویه، آنومالی‌های کروموزومی، کاریوتایپ، موزائیک، موتاسیون.

مسئول مکاتبه: دکتر فرخنده پوراسماعیلی، گروه ژنتیک، طبقه هشتم، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی، خیابان کودکیار، میدان شهید بهشتی، بزرگراه چمران، کد پستی ۱۹۳۹۵-۴۷۱۹، تهران، ایران.

پست الکترونیک: fpoures@yahoo.com