

### ما هي متلازمة تيرنر؟

متلازمة تيرنر هو مرض جيني يؤثر على 1 من كل 2000 إلى 2500 فتاة حية. تتكون كروموسومات الاناث عادة من 46 كروموسوم يتخللهم اثنين من كروموسومات X (46,XX). تفقدن فتيات متلازمة تيرنر احدي كروموسومات X (45,XO) او جزء منه. في بعض الأحيان؛ تكون هناك بعض الخلايا التي لديها اثنين من كروموسومات X بينما البعض الآخر لديه كروموسوم X واحد فيما يسمى بالفسيقساء الجيني. هذه المتلازمة ليست من الامراض الوراثية فمن الارجح انها لن تتكرر ثانية في نفس الأسرة.

### ما هي العلامات والأعراض الشائعة لمتلازمة تيرنر؟

قد تتسبب متلازمة تيرنر في مجموعة من المشاكل الطبية و تأخر علامات النمو المختلفة وتعتمد العلامات والأعراض على كيفية تأثر الخلايا بالتغيرات في الكروموسوم X. عادة يتم تشخيص ثلث الحالات فقط قبل السنة الأولى و في بعض الأحيان قد تشخص الموجات فوق الصوتية للأم الحامل بعض المشاكل في القلب؛ الكلي أو تجمع الأوعية الليمفاوية في الرقبة (ما يعرف بالكيس الهيجرومي). العلامات المشيرة لمتلازمة تيرنر في السنة الأولى تشمل:

- انتفاخ اليدين و القدمين (الاستسقاء الليمفاوي)
- طيات إضافية من الجلد على جانب الرقبة أو توسع الأوعية الليمفاوية في الرقبة
- تشوهات في القلب، وخاصة ضيق الشريان الأورطي

### العلامات المشيرة لمتلازمة تيرنر في الطفولة تشمل:

- قصر القامة (في كل حالات متلازمة تيرنر)
- طيات جلدية من أعلى الكتفين إلى حواف العنق
- انخفاض خط الشعر في خلف الرقبة
- ارتفاع سقف الحلق
- زاوية في المرفقين عند مد الذراع
- تكرر التهابات و عدوي الاذن الوسطي
- عدم ظهور علامات البلوغ بعمر الثالثة العشر

معظم فتيات متلازمة تيرنر لديهن ذكاء طبيعي و قدرة طبيعية علي القراءة؛ و لكن بعضهن قد يعانين من صعوبات تعليمية في الرياضيات و خاصة الهندسة. بعض اخر من فتيات متلازمة تيرنر قد يعانين من عدم ارتياح للمواقف الاجتماعية.

### كيف تشخص متلازمة تيرنر؟

تشخص المتلازمة عن طريق اختبار خاص للدم يسمى النمط النووي او تحليل الكاربيوتيب. يدرس هذا الاختبار الكروموسومات في احدي الخلايا. ينصح عادة بعمل تحليل الكروموسومات لاستبعاد متلازمة تيرنر كسبب لقصر القامة في الفتيات اللاتي يكون طولهن تحت منحنى الطول الثالث (المئين الثالث) علي منحنى النمو خاصة اذا ما اقترن قصر القامة باحد العلامات السابق ذكرها. في الفتيات فوق سن العاشرة؛ يرتفع مستوي الهرمون المنشط للحويصلة (FSH) بشكل كبير بسبب فشل المبيضين في النمو و التكون الطبيعي.

### كيف تعالج متلازمة تيرنر؟

لا يوجد علاج جيني و لكن المتابعة الطبية و العلاج المناسب قد يساعدا في علاج المشاكل الطبية الأخرى المصاحبة للمتلازمة. يتطلب هذا المشاركة والتنسيق بين مختلف المتخصصين لعلاج الجوانب الطبية و النفسية الاجتماعية لمتلازمة تيرنر.

دون علاج، تعانين معظم فتيات متلازمة تيرنر من قصر القامة (متوسط ارتفاع 4 أقدام 8 انش الي 4 اقدام 9 انش). يمكن لهرمون النمو تحسين الطول النهائي لهؤلاء المرضى. يوصي بهرمون النمو لعلاج الفتيات اللاتي يكون طولهن أقل من منحنى النمو الخامس (المئين الخامس).

لان متلازمة تيرنر قد تؤثر علي النمو الطبيعي للمبيضين؛ أغلب الفتيات إما لا يظهر لهن أي نمو للثدي او لديهن نمو قليل؛ أغلب الفتيات ايضا يعانين من عدم حدوث الطمث و العقم. ينصح بالعلاج بهرمون الإستروجين بواسطة طبيب غدد صماء أطفال عند سن البلوغ الطبيعي. العلاج بهرمون الإستروجين لعلاج نقص إفرازه سوف يساعد علي نمو الثدي؛ بداية الحيض و تحسين صحة العظام. أما بالنسبة للخصوبة؛ فتنقيات التخصب الحديثة مثل التلقيح المعلمي المعروف بطفل الأنابيب قد تستخدم تحت اشراف اخصائي الغدد الصماء التناسلي و لكن من المهم للغاية مراجعة طبيب القلب اولاً.

تحتاج المريضات للمتابعة الدورية مع طبيب القلب للكشف عن ثقب جدار القلب ان وجدت و متابعة ضغط الدم. تحتاج المريضات ايضا للتقييم بواسطة اخصائي الكلي لاستبعاد اي مشاكل في الكلي او ارتفاع ضغط الدم. قد تكون هناك قيمة ايضا في المتابعة مع اخصائي سمعيات لكشف اي درجة من فقدان السمع. التقييم التعليمي يساعد على تقييم قضايا التعلم والمشاكل النفسية الاجتماعية ووضع استراتيجيات مناسبة لتحقيق أقصى قدر من الفرص التعليمية والمهنية المستقبلية للمرضى.

**PES** PEDIATRIC ENDOCRINE SOCIETY