نشریه دانشگاه علوم پزشکی البرز، بهار ۱۴۰۰، سال ۱۰، شماره ۲، صفحه‌های ۱۳۳-۱۳۶

AUMJ
Alborz University of Medical Sciences

جابه جایی کروموزومی متقابل بین کروموزوم های ۱۲ و ۱۶ و موزائیسم با سه رده سلولی: گزارش مورد

معصومه فراهانی[۱و۲]، سمیرا ساعی‌راد[۳]، مینا عطائی[۱و۲]، مهناز جمعی[۴و۵*]

[۱] متخصص زنان وزایمان، واحد توسعه تحقیقات بالینی بیمارستان کمالی، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی البرز، کرج ، ایران
[۲] متخصص زنان و زایمان، دپارتمان زنان و زایمان، دانشگاه علوم پزشکی البرز، کرج، ایران
[۳] دکترای ژنتیک، مرکز تحقیقات مکمل های غذایی و پروبیوتیک، دانشگاه علوم پزشکی البرز، کرج، ایران
[۴] پزشک عمومی، مرکز تحقیقات بیماری های کلیوی کودکان، پژوهشکده سلامت کودکان، دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی، تهران، ایران
[۵] پزشک عمومی، مرکز تحقیقات عفونی اطفال، پژوهشکده سلامت کودکان، دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی، تهران، ایران

تاریخ دریافت مقاله:۹۸/۸/۲۱ ؛ تاریخ پذیرش: ۹۹/۶/۳

چکیده

جابه جایی کروموزومی متقابل (balanced reciprocal translocation) با کاهش باروری، افزایش خطر سقط خودبه خودی و یا کاریوتایپ نامتعادل در فرزندان افراد مبتلا همراه است. در این مقاله، به گزارش وراثت یک جابه جایی بین کروموزوم های ۱۲ و ۱۶ در خانواده‌ای با سابقه پنج حاملگی پوچ (Blighted ovum) و تولد فرزندی با سه رده سلولی با ژنوتیپ های متفاوت می‌پردازیم. کاریوتایپ والدین نشانگر جابه جایی متقابل هتروزیگوت در پدر به صورت XY.t ٤٦ , t (12; 16) (q24.12; p13.2)(12; 16)بود. جابه جایی می‌تواند با از دست رفتن جنین همراه باشد و سقط های مکرر خانواده می‌تواند به آن نسبت داده شود. این یافته ها می‌تواند به عنوان ابزاری موثر برای مشاوره ژنتیک و راهنمایی جهت بارداری های بعدی به کار گرفته شود.

کلمات کلیدی: موزائیسم در جنین، جابه جایی کروموزومی والدین، جابه جایی کروموزومی متقابل، سقط مکرر

نویسنده مسئول:
مرکز تحقیقات بیماری های کلیوی کودکان و مرکز تحقیقات عفونی اطفال، پژوهشکده سلامت کودکان، دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی، تهران، ایران

۰۹۲۲۴۸۱۰۴۱۴
Email: mahnaz.jamee@gmail.com

[Downloaded from aums.abzums.ac.ir on 2026-02-14]

[DOI: 10.29252/aums.10.2.133]

مقدمه

اختلالات کروموزومی یکی از علل مهم ناباروری و سقط خود به خودی محسوب می‌شود.[۱] در میان انواع ناهنجاری ها، جا به جایی کروموزومی متقابل بیشتر با این وضعیت بالینی مرتبط است.[۲و۳] در جابه جایی متعادل، دو کروموزوم مختلف قطعاتی را بین یکدیگر جا به جا می‌کنند، بدون آنکه از محتویات ژنتیکی کاسته شود.[٤] افراد حامل جابه جایی متقابل مستعد مشکلات باروری مانند سقط، ناباروری، مرگ جنین و انتقال ناهنجاری های کروموزومی به فرزندان هستند که می‌تواند به علت عدم جفت شدن صحیح کروموزوم های جا به جا شده حین تولید گامت باشد.[۵]

در مطالعه حاضر، به گزارش موردی با انتقال جابه جایی کروموزومی متعادل از والدین بین کروموزوم های ۱۲ و ۱٦ می‌پردازیم که به جنین منتقل شده و موجب ناهنجاری کروموزومی از نوع موزائیسم شده بود.

گزارش مورد

مادری ۳٦ ساله با سن حاملگی ۱۵ هفته توسط بیمارستان کمالی و دپارتمان زنان و زایمان دانشگاه علوم پزشکی البرز به آزمایشگاه بررسی ژنتیک ارجاع داده شد که از نظر تشخیص پره ناتال مورد بررسی قرار بگیرد.

مادر و همسر ۳۳ ساله اش سالم و از نظر فنوتیپ نرمال بودند. مادر سابقه پنج بار حاملگی داشت که همه آن ها از نوع حاملگی پوچ (blighted ovum) بودند و به تولد فرزندی منتهی نشده بود. سلول های جنینی از مایع آمنیون نمونه برداری شد و تحت کشت سلولی طولانی مدت قرار گرفت. سپس آنالیز کروموزومی با انجام کاریوتایپینگ با G-banding و روش رنگ آمیزی تریپسین گیمسا انجام شد. کاریوتایپینگ ۳۰ گستره متافاز حصل از کشت آمنیوسیت‌ها در دو فلاسک با وضوح ۵۵۰ الی ٦۰۰ باند صورت گرفت که موزائیسم جنینی و سه رده سلولی را نشان داد (شکل ۱).

سطح آلفافیتوپروتئین (AFP) در مایع آمنیون ۱۳/۵ KIU/mlبود که در محدوده نرمال بود. ما به بررسی بیشتر ژنوتیپ خانواده پرداختیم و کاریوتایپ والدین را بررسی کردیم. مادر کاریوتایپ نرمال داشت اما پدر حامل جابه جایی متقابل هتروزیگوت به صورت 46, XY.t (12; 16)(q24.12; p13.2) بود. شکل ۲ شجره نامه خانواده و جابه جایی متقابل در پدر را به تصویر می‌کشد.

بحث

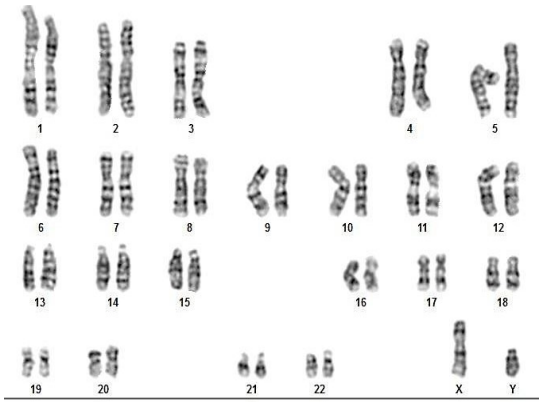
حدود ۲/۵ تا ۷/۸ درصد زوجین با سقط های مکرر، حامل اختلالات ساختاری کروموزومی عمدتا بصورت جابه جایی متقابل یا رابرتسونی (Robertsonian) هستند.[٦] اگرچه افراد حامل ممکن است از نظر فنوتیپ طبیعی باشند، احتمال اینکه دچار عوارضی مانند کاهش باروری یا سقط های مکرر شوند و یا بواسطه گامت‌های نامتعادل صاحب فرزندی با فنوتیپ غیرنرمال شوند افزایش می‌یابد.[۷] در این مقاله، به گزارش وراثت یک جابه جایی بین کروموزوم های ۱۲ و ۱٦ از پدر به فرزند و تولد فرزندی با سه رده سلولی با ژنوتیپ های متفاوت پرداختیم و به این نتیجه رسیدیم که جابه جایی ۱۲:۱٦علت اصلی ختم زودرس در بارداریهای قبلی و پنج مورد حاملگی پوچ در این خانواده بوده است.

Pazarbasi و همکارانش در سال ۲۰۰۸ به گزارش موردی با وراثت جابه جایی کروموزومی ۱۲:۱٦ در خانواده ای با سه سقط مکرر پرداختند که به تولد نوزادی با سندرم داون و ژنوتیپ 47, XY, +21, t (12;16) (q24; q24) منجر شده بود. این جابه جایی بعلت تجمع غیرمتعادل کروموزومی در مادر (t (12;16) (q24; q24) mat) رخ داده بود.[۸] در مطالعه ما، وراثت جابه جایی کروموزومی منشا پدری داشت و فرزند حاصل هیچ گونه فنوتیپ سندرمیک از خود بروز نداد. نکته جالب توجه این است که کودکانی که جابه جایی کروموزومی متقابل را از پدر به ارث می‌برند در مقایسه با کودکان با وراثت جابه جایی با منشا مادری، شانس بالاتری دارند که فنوتیپ نرمال داشته باشند[۵] و میزان موفقیت در بارداری به ۳۰ الی ۷۰ درصد می‌رسد.[۹]

جابه جایی بازوی بلند کروموزوم های ۱۲ و ۱٦ از نظر بالینی نادر است و هیچ گونه فنوتیپ دقیقی برای آن تعریف نشده است. با این حال، باور بر اینست که بازوی بلند کروموزوم ۱۲ حاوی ژن‌های سرکوبگر تومور باشند و چند مورد از استعداد ابتلا به لیپوسارکومای میکسوئید (myxoid liposarcoma) با این نوع جا به جایی گزارش شده است.[۱۰و۱۱]

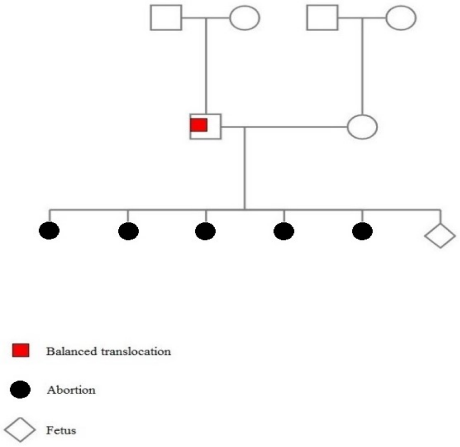
[Downloaded from aums.abzums.ac.ir on 2026-02-14]

[DOI: 10.29252/aums.10.2.133]



شـــــکل ۱: *Abnormal fetal karyotype.* Chromosome analysis revealed an abnormal male chromosome complement in all cells examined with an apparently balanced reciprocal translocation between the long arm of chromosome 12 and the short arm of chromosome 16 (mos 46, XY, +der (16)(q24.12)[14]/46,XY, t(12;16)(q24.12;p13.2)[16] /46,XY[70]).

این مطالعه اولین گزارش مورد از بیماری با موزائیسم و وراثت جابه‌جایی کروموزومی متقابل ۱۲:۱۶ با سابقه خانوادگی سقط های مکرر خودبه خودی می‌باشد. متاسفانه ناهنجاری های کروموزومی در سقط های مکرر به طور گسترده مطالعه نشده اند که می‌تواند بعلت عدم ارجاع روتین سقط ها جهت تست آنالیز کروموزومی باشد. بنابراین پیشنهاد می‌شود بیماران با فنوتیپ طبیعی یا غیرطبیعی که دارای جابه جایی بین کروموزوم های ۱۲ و ۱۶ هستند گزارش شوند تا تصمیم پره ناتال در بیماران با ناهنجاری کروموزومی مشابه با اطلاع بیشتری صورت بگیرد.



شکل ۲: Pedigree of the family

References

1. De Braekeleer M, Dao TN. Cytogenetic studies in couples experiencing repeated pregnancy losses. Human reproduction (Oxford, England). 1990;5(5):519-28.
2. Niroumanesh S, Mehdipour P, Farajpour A, Darvish S. A cytogenetic study of couples with repeated spontaneous abortions. Annals of Saudi medicine. 2011;31(1):77-9.
3. Pal AK, Ambulkar PS, Waghmare JE, Wankhede V, Shende MR, Tarnekar AM. Chromosomal Aberrations in Couples with Pregnancy Loss: A Retrospective Study. Journal of human reproductive sciences 2018;11(3):247-53.
4. Morin SJ, Eccles J, Iturriaga A, Zimmerman RS. Translocations, inversions and other chromosome rearrangements. Fertility and sterility 2017;107(1):19-26.
5. Zhang HG, Zhang XY, Zhang HY, Tian T, Xu SB, Liu RZ. Balanced reciprocal translocation at amniocentesis: cytogenetic detection and implications for genetic counseling. Genetics and molecular research : GMR. 2016;15(3).
6. Hirshfeld-Cytron J, Sugiura-Ogasawara M, Stephenson MD. Management of recurrent pregnancy loss associated with a parental carrier of a reciprocal translocation: a systematic review. Seminars in reproductive medicine 2011;29(6):470-81.
7. Godo A, Blanco J, Vidal F, Anton E. Accumulation of numerical and structural chromosome imbalances in spermatozoa from reciprocal translocation carriers. Human reproduction (Oxford, England). 2013;28(3):840-9.
8. Pazarbasi A, Demirhan O, Turgut M, Guzel I, Tastemir D. Inheritance of a translocation between chromosomes 12 and 16 in a family with recurrent miscarriages and a newborn with Down syndrome carrying the same translocation. Genetic counseling (Geneva, Switzerland). 2008;19(3):301-8.
9. Ozawa N, Maruyama T, Nagashima T, Ono M, Arase T, Ishimoto H, et al. Pregnancy outcomes of reciprocal translocation carriers who have a history of repeated pregnancy loss. Fertility and sterility 2008;90(4):1301-4.
10. Xiang H, Wang J, Hisaoka M, Zhu X. Characteristic sequence motifs located at the genomic breakpoints of the translocation t(12;16) and t(12;22) in myxoid liposarcoma. Pathology 2008;40(6):547-52.
11. Knight JC, Renwick PJ, Dal Cin P, Van Den Berghe H, Fletcher CDM. Translocation t(12;16)(q13;p11) in Myxoid Liposarcoma and Round Cell Liposarcoma: Molecular and Cytogenetic Analysis 1995;55(1):24-7.

[Downloaded from aums.abzums.ac.ir on 2026-02-14]
[DOI: 10.29252/aums.10.2.133]

Masoumeh Farahani [1], Samira Saee Rad [2], Mina Ataei[1], Mahnaz Jamee [3,4*]

[1] *Department of Obstetrics and Gynecolog, Alborz University of Medical Sciences, Karaj, Iran*
[2] *Dietary Supplements and Probiotic Research Center, Alborz University of Medical Sciences, Karaj, Iran*
[3] *Student Research Committee, Alborz University of Medical Sciences, Karaj, Iran*
[4] *Alborz Office of USERN, Universal Scientific Education and Research Network (USERN), Alborz University of Medical Sciences, Karaj, Iran*

Balanced Reciprocal Translocation in A Case of Recurrent Miscarriage

Received: 12 Nov. 2019 ; Accepted: 24 Aug. 2020

Abstract

Reciprocal translocation carriers have reduced fertility, increased risk of spontaneous abortion or unbalanced karyotype in their offspring. Here, we report the inheritance of a translocation between chromosomes 12 and 16 in a family with a history of five consecutive blighted ova and an offspring with three cell lines of different genotypes. We assessed parental karyotypes and identified a heterozygous reciprocal translocation in the father (46, XY.t (12; 16) (q24.12; p13.2)). The t (12; 16) is associated with fetal wastage and may play a role in the etiology of the family's miscarriage. These findings can be used as an effective tool for reproductive guidance and genetic counseling.

Keywords: Mosaicism in fetus, Parental translocation, Reciprocal translocation, Recurrent miscarriages

***Corresponding Author:**
Student Research Committee, Alborz University of Medical Sciences, Karaj, Iran

Tel: 09224810414
E-mail: mahnaz.jamee@gmail.com

[Downloaded from aums.abzums.ac.ir on 2026-02-14]

[DOI: 10.29252/aums.10.2.133]