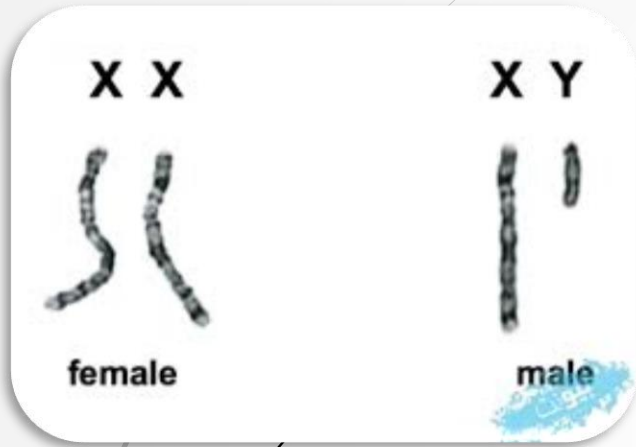


به نام خدا

# ابیر مرد و ابیر زن

استاد مربوطه : سرکار خانم دکتر کیفی

هر انسان سالم ← از بدو تولد ۴۶ کروموزوم در هر سلول بدن ( ۲۲ جفت غیر جنسی و یک جفت جنسی )



الگوی کروموزوم های جنسی ←  
مردان XY ←  
زنان XX ←

نوعی اختلال از نظر تعداد ← اختلال در تعداد کروموزوم های جنسی ← سندروم ابر مرد و ابر زن

ابرن زن = XXX

ابرمرد = XYY

## XXX Syndrome

# {SUPER FEMALE} ابر زن

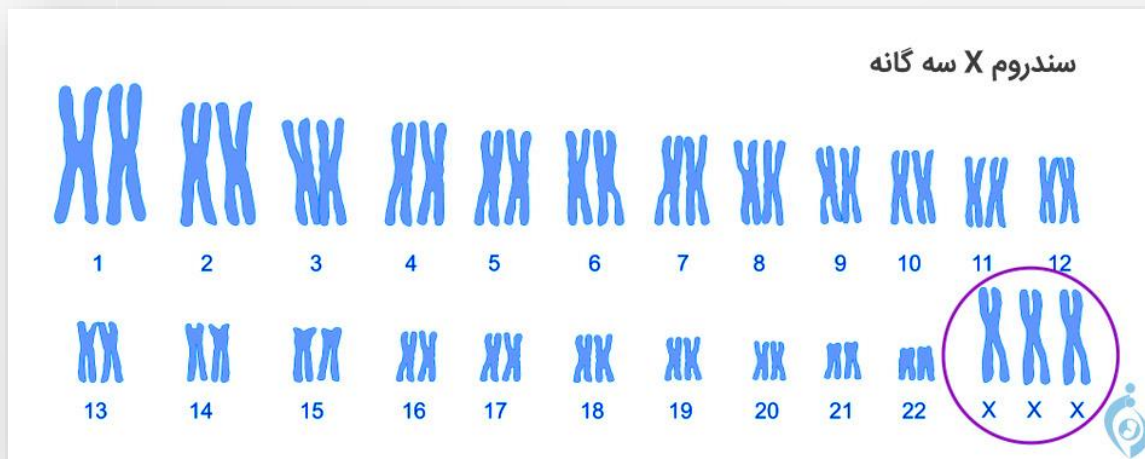
سندرم X سه گانه معروف به ابر زن (Super female) :

نوعی ناهنجاری ژنتیکی ← اضافه شدن یک کروموزوم X اضافی به هر سلول در اثر خطا در تقسیم سلولی

در حالت طبیعی : ۲ کروموزوم X ← ۴۶ کروموزومی و XX

در سندروم ابر زن : هر سلول ۳ کروموزوم X ← ۴۷ کروموزومی و XXX

احتمال وقوع ← حدود ۱ در ۱۰۰۰ دختر

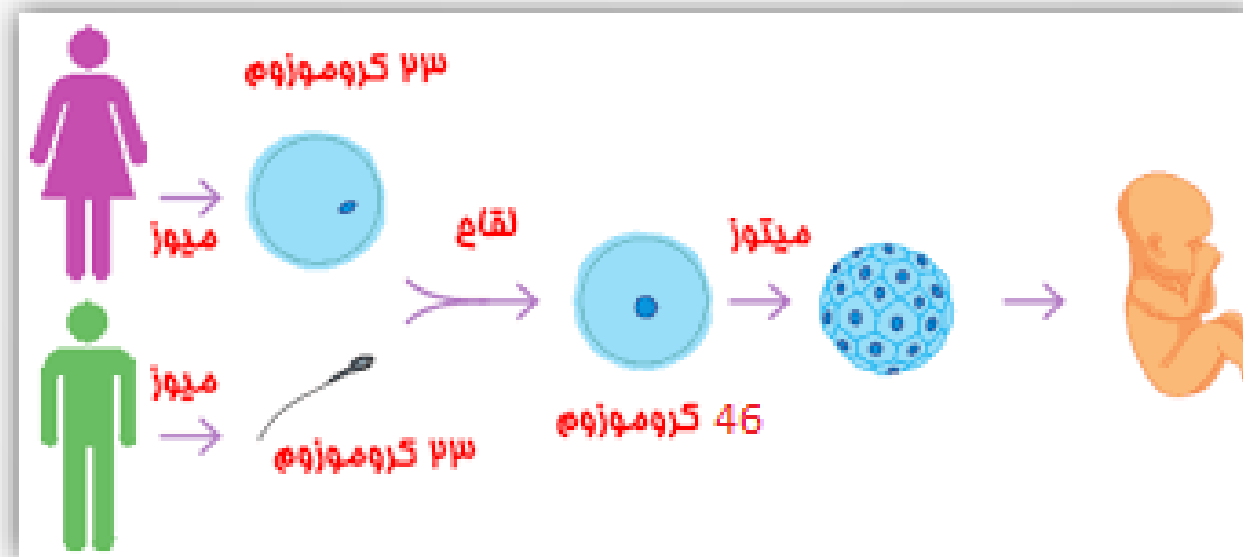


# علت ایجاد

خطا در مرحله تقسیم سلول های جنسی (اسپرم و تخمک) ← اضافه شدن کروموزوم X اضافی به همه ی سلول ها

در برخی موارد:

مراحل اولیه رشد و نمو جنین ← عدم تقسیم صحیح سلول ها ← اضافه شدن کروموزوم X اضافی به بعضی سلول ها



# علائم بیماری

۹۰ درصد زنان مبتلا به این عارضه ژنتیکی ← دارای علایم کم ← تشخیص ← بسیار سخت  
برخی از علایم فیزیکی و فیزیولوژیکی مبتلایان:

✓ قد بلندتر از حد نرمال

✓ حجم ماهیچه ای کم

✓ چین های عمودی که معمولاً در گوشه های داخلی چشم ها قرار دارد (چین های اپی کانتال یا هایپر تلوریسم)

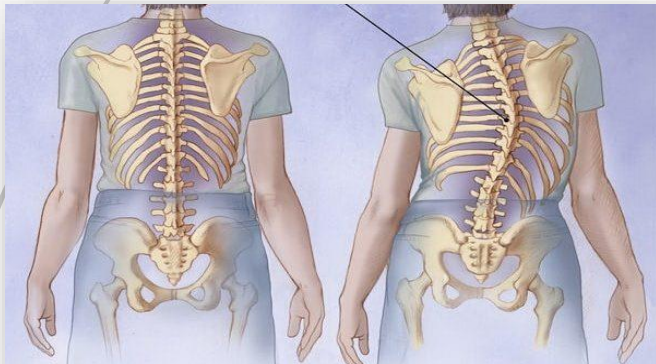
✓ اختلال در مهارت های حرکتی و صحبت کردن

✓ اسکولیوز

✓ انگشت ها دارای انحنای

✓ سر کوچک و حجم مغزی کوچک

✓ فاصله زیاد بین چشم



# علائم فیزیولوژی و سایر مشکلات



✓ مشکلات تحصیلی، اجتماعی

✓ مشکلات یادگیری، حافظه و پردازش اطلاعات

✓ مشکلات کلیه

✓ عقب ماندگی ذهنی

✓ حملات ناگهانی مانند صرع

✓ اضطراب

✓ افسردگی

✓ اعتماد به نفس کم

✓ میزان IQ کمتر از ۲۰ می باشد

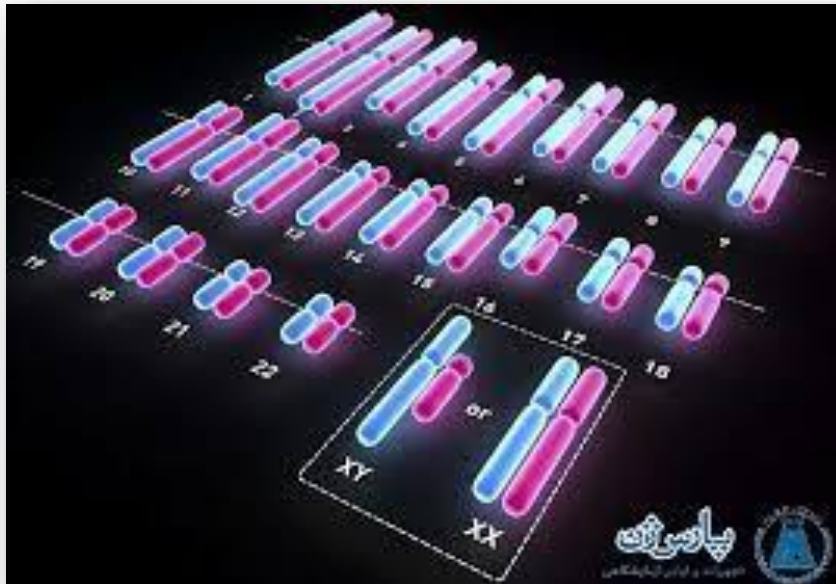
✓ اوتیسم

# تشخیص

✓ به علت ظاهر نسبتاً سالم ← در برخی ممکن است تا آخر عمر تشخیص داده نشود

✓ در اثر بروز بعضی نشانه ها و در پی انجام آزمایش‌های تشخیصی

✓ نمونه‌گیری از خون و آنالیز کروموزوم (کاریوتیپ)



# پیشگیری

پیشگیری از تولد نوزادی با ناهنجاری ابر زن ← نمونه برداری از مایع آمنیوتیک یا پرز جنینی کوریونی و انجام تست های تشخیصی برای اطمینان از سلامت جنین

## درمان

سندرم تریزومی X به خودی خود درمان پذیر نیست ولی به وسیله یک سری راهکارها می توان شرایط زندگی را برای مبتلایان به این سندرم تسهیل کرد.

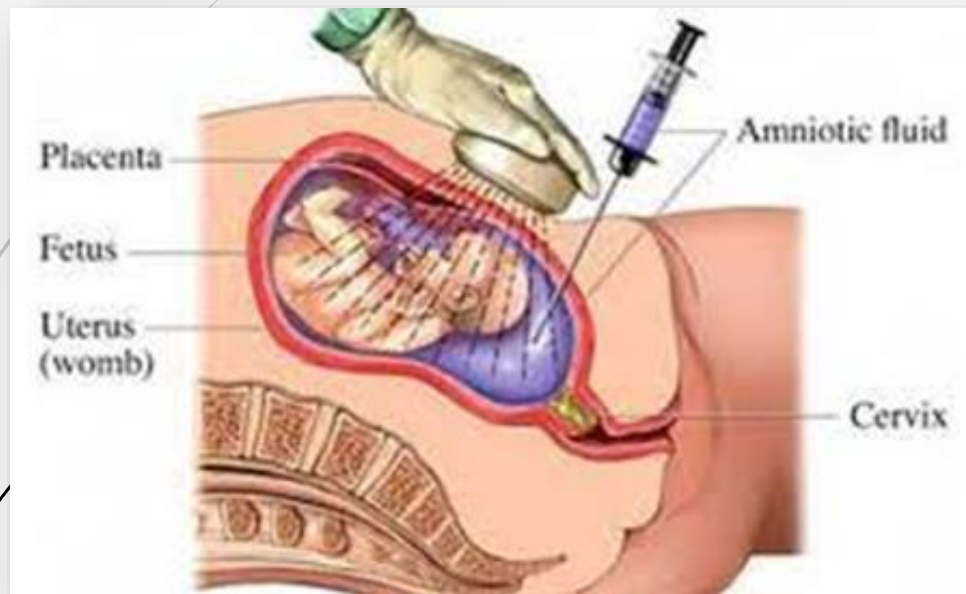


✓ گفتار درمانی

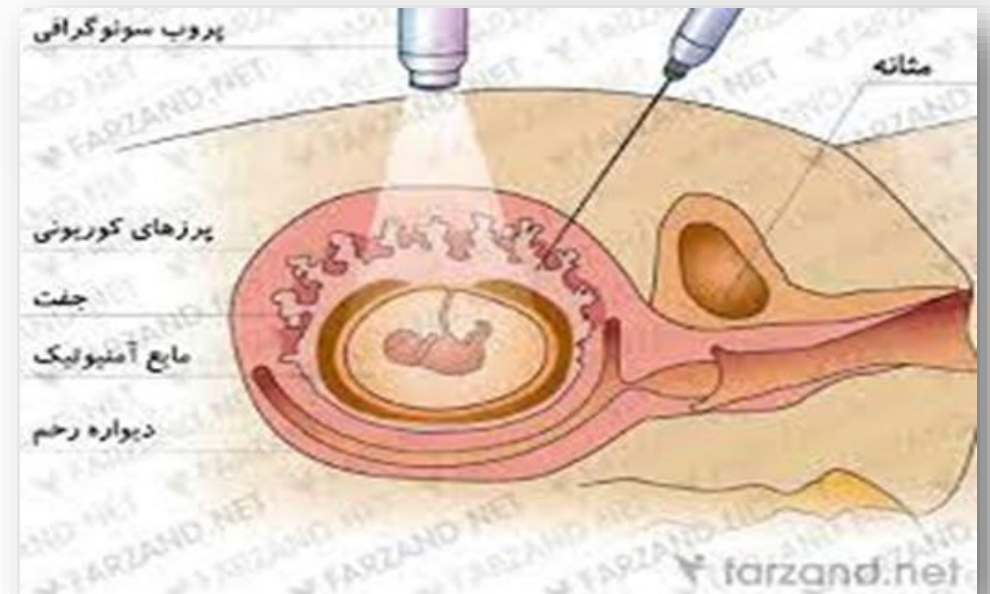
✓ فیزیوتراپی

✓ مشاوره





نمونه برداری از مایع آمنیوتیک



نمونه برداری از پرز جنینی کوریونی

# { SUPER MAN } ابر مرد

○ در اثر جهش ژنتیکی ← یک مرد دارای یک کپی اضافی از کروموزوم Y در هر سلول خود میشود گاهی اوقات ← این جهش فقط در برخی سلول ها ایجاد می گردد.



○ مردان مبتلا به سندروم XYY ← بدلیل وجود کروموزوم Y اضافی ← دارای 47 کروموزوم

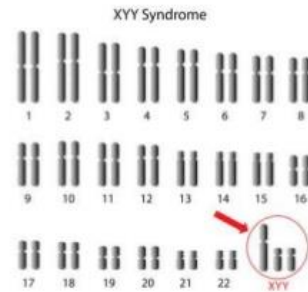
○ کروموزوم Y اضافه ← تشدید ویژگی های مردانه

○ شیوع سندروم سوپرمن ← 1 نفر از 1000 نوزاد پسر

## Sex Chromosomal Abnormalities and Their Relationship to Behavior: Specifically XYY and Criminal Behavior



Richard Speck



Cherriethel Emerson  
University of Colorado  
Spring 2018  
© Emerson, Cherry, 2018

# علت ایجاد

- نتیجه اختلالات تصادفی یا جهش در هنگام ایجاد یک کد ژنتیکی در دوران جنینی یک مرد
- خطاهای تصادفی در هنگام تشکیل اسپرم
- خطاهای تصادفی در هنگام تقسیمات سلولی جنینی یا مواقع دیگر
- گاهی ممکن است برخی از سلول های بدن یک مرد در زمان جنینی، تحت تأثیر این خطا ها قرار نگیرند

← برخی سلولها الگوی XY و برخی دیگر دارای الگوی XYY

← سندروم سوپرمن موزائیک



# علائم بیماری



در افراد مختلف از نظر سن متفاوت

هیپوتونی (تون عضلانی ضعیف)

تأخیر در رشد مهارت های حرکتی، مانند راه رفتن یا سینه خیز رفتن

تأخیر در به زبان آمدن یا صحبت کردن دشوار

انگشت کوچک دست آن ها بسیار خمیده می شود ← کلینوداکتیلی

چشم های فرد مبتلا فاصله زیادی از هم دارند ← هایپر تلوریسم

بروز آکنه کیستیک در دوران بلوغ

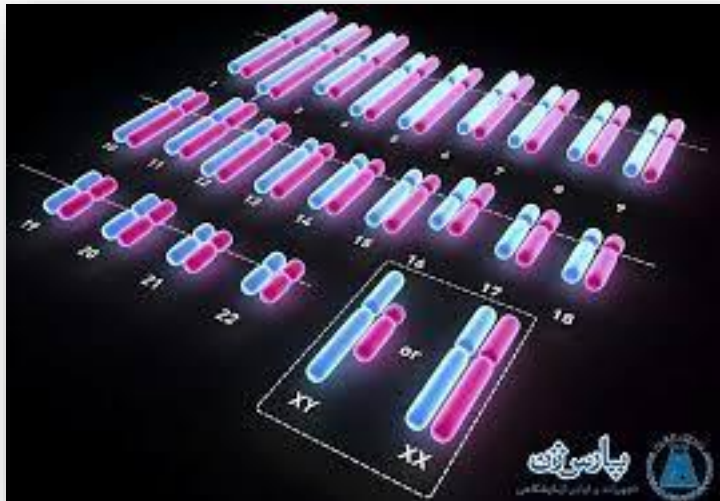
# علائم فیزیولوژی و سایر مشکلات



- ▶ بیماری اوتیسم
- ▶ بروز مشکلاتی در تمرکز و توجه
- ▶ تأخیر در رشد مهارت های حرکتی مانند نوشتن
- ▶ تأخیر در به زبان آمدن یا گفتار دشوار
- ▶ اختلال در مسائل عاطفی یا رفتاری
- ▶ لرزش دست یا حرکات غیر ارادی عضلات
- ▶ هیپوتونی (تون عضلانی ضعیف)
- ▶ ناتوانی هایی در زمینه یادگیری
- ▶ قد بلندتر از حد متوسط نسبت به همسالان
- ▶ در بزرگسالان نیز، ناباروری یکی از علائم احتمالی سندروم XYY خواهد بود

# تشخیص

- ممکن است تا بزرگسالی کشف و تشخیص داده نشود
- بسیاری از پسران مبتلا به سندرم  $XYY$  ← از نظر ظاهر سالم ← علائم واضحی ندارند
- در صورت ناباروری ← احتمال وجود این بیماری در مرد
- در اثر بروز بعضی نشانه ها و در پی انجام آزمایش های تشخیصی
- نمونه گیری از خون و آنالیز کروموزوم (کاریوتیپ)



# درمان

- مانند بسیاری از بیماری های ژنتیکی دیگر قابل درمان نیست
- برای پیشگیری از تولد نوزادی با ناهنجاری ابر مرد همانند ابر زن می توان با نمونه برداری از مایع آمنیوتیک یا پرز جنینی کوریونی و با انجام تست های تشخیصی از سلامت جنین اطمینان حاصل کرد.



✓ گفتار درمانی

✓ فیزیوتراپی

✓ مشاوره



# تهیه کنندگان:

ساجده محمودی پردیس گل‌مکانی





# References

1. Tartaglia, N. R., Howell, S., Sutherland, A., Wilson, R. & Wilson, L. (2010) A review of trisomy X (47,XXX). *Orphanet journal of rare diseases*, 5, 8.
2. Otter, M., Schrander-Stumpel, C. T. & Curfs, L. M. (2010) Triple X syndrome: a review of the literature. *Eur J Hum Genet*, 18, 265-71.
3. Jacobs, P. A., Baikie, A. G., Court Brown, W. M., MacGregor, T. N., Maclean, N. & Harnden, D. G. (1959) Evidence for the existence of the human "super female". *Lancet*, 274, 423-5.
4. Wikipedia site : [https://en.m.wikipedia.org/wiki/Triple\\_X\\_syndrome](https://en.m.wikipedia.org/wiki/Triple_X_syndrome)