اضطراب وراثي نادر يصيب الإناث بحيث تفتقر البنية المورثيّة للخلايا لوجود الزوج الطبيعي من الصبغيين الجنسيين XX .
وعلى ندرته يعتبر من أشيع الاضطرابات الصبغية ، يحدث بمعدل إصابة واحدة لكل 2000 طفل أنثى.

الأسباب:
العدد الطبيعي للصبغيات عند الإنسان 46 صبغياً تحمل المورثات على أشرطة الـDNA المُكونة لها، وتُقسم إلى 44 صبغياً جسمياً إضافةً لصبغيين جنسيين (يحددان جنس الجنين ذكراً كان أو أنثى)، ولكل أُنثى طبيعية 44 صبغيّاً جسمياً إضافةً لصبغيّين جنسيّين XX(44-XX) ، في حين أن للذكر 44 صبغياً جسمياً إضافة لصبغيّين جنسيين XY (44-XY) .

تحدث متلازمة تيرنر عند الأنثى عندما تفتقد خلاياها أحد الصبغيين الجنسيين بشكل كامل أو جزئي ، والأشيع أن تولد الأنثى بصبغي X واحد فتكون صيغتها الصبغية (44-XO) ، في حالات أخرى قد تملك الصبغيين الجنسيين لكن يكون أحدهما ناقصاً أو أن تكون بعض الخلايا بصبغيين جنسيين وبعضها الآخر بصبغي

جنسي واحد (الحالة الموزاييكية) .
وطبعاً الإصابة محصورة فقط في الإناث إذ أن فقدان الذكر للصبغي X تعني الموت المحتم.

الأعراض:
الأعراض المُحتملة في الرُّضع الصغار تتضمن :
- تورم اليدين والقدمين .
- رقبة مجنحة عريضة.

أما الأعراض الأُخرى فقد تُشاهد بعضها عند الإناث الأكبر سناً وهي:
- غياب علامات البلوغ أو عدم اكتمالها، بما فيها قلة شعر العانة وصغر الثديين.(وذلك نتيجة قصور المبيضين).
- صدر لوحي ومُسطح يُشبه الدرع.
- تدلي الجفنين.
- عقم.
- غياب الدورة الشهرية (الطمث).
- قِصر القامة.
- جفاف مهبلي يمكن أن يؤدي لآلام خلال الجماع.

الفحوصات والاستقصاءات:
تشخيص الإصابة بمتلازمة تيرنر ممكن خلال أي مرحلة من مراحل الحياة، وقد يُشخص قبل الولادة إذا ما تم إجراء تحليل الصبغيات ما قبل الولادة.
بعد الولادة يقوم الطبيب بإجراء فحصٍ جسدي ويُلاحظ علامات التطور الضعيف، وكما ذكرنا فإن الرُّضع المصابين بمتلازمة تيرنر غالباً ما يتميزون بأيدٍ وأقدامٍ متورمة، وقد يتم إجراء الاستقصاءات التالية :
- مستوى الهرمونات في الدم LH و FSH .
- إيكو القلب.
- تنميط نووي Karyotyping .
- تصوير صدر بالرنين المغناطيسي.
- تصوير بالأمواج فوق الصوتية للأعضاء التناسلية والكليتين.
- فحص الحوض.

كما أن متلازمة تيرنر قد تُغيّر من مستويات الاستروجين في الدم والبول.

العلاج:
هرمون النمو قد يساعد الطفلة المصابة بمتلازمة تيرنر على اكتساب الطول ، كما يتم البدء بإعطاء الاستروجين البديل للفتيات ابتداءً من عمر 12 أو 13 سنة لكي يساعد على نمو الثديين وشعر العانة والصفات الجنسية الأُخرى، كما أن النساء المُصابات بمتلازمة تيرنر والراغبات بالحمل يمكنهن ذلك بالحصول على بويضة من مُتبرعة أُخرى.

الإنذار (المآل Prognosis):
المُصابات بمتلازمة تيرنر يستطعن عيش حياةٍ طبيعية إذا ما تمت مراقبتهنّ بحذرٍ من قبل أطبائهن.

الاختلاطات المُحتملة (complications Possible):
- شذوذ الصمام الأبهري أو تضيق الأبهر عند الرُّضع، وتوسع الأبهر عند البالغات.
- التهاب مفاصل.
- الساد Cataract (بالعامية : الماء الأبيض في العين) .
- السكري.
- داء هاشيموتو (أحد أنواع التهاب الغدة الدرقية المناعية الذاتية) .
- تشوهات قلبية.

- ارتفاع ضغط الدم.
- مشاكل كلوية.
- إنتانات الأذن الوسطى.
- البدانة.
- الجنف (أي انحراف العمود الفقري وميلانه) في سن المراهقة.

الوقاية:
لا يوجد أي طريقة متوافرة حتى الآن للوقاية من متلازمة تيرنر.

ولا بد من التنويه أن موضوع متلازمة تيرنر من الموضوعات الضخمة التي لا يمكن اختصارها في مقال واحد ، وكل ما ذكر أعلاه رؤوس أقلام للتعريف بالمتلازمة بشكل عام .

المصدر:
http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/000379.htm

مصدر الصورة:
http://turnersyndromepictures.net/images/Turner-Syndrome-Growth-Chart.jpg

المساهمون في المقال :

ترجمة: Mohammad Fawaz Al-Saleh

تدقيق علمي: Ryad Alasas

تعديل الصورة: Ali Almir Melhem

نشر: Ruba K. Khader