

This information (11) on Fragile X syndrome is in Farsi.

سندروم X شکسته (Fragile X syndrome در انگلیسی)

سندروم X شکسته چیست؟

سندروم X شکسته رایجترین علت ارثی دشواری یادگیری است. این مشکل بیشتر در میان پسران شایع است تا در میان دختران و موجب طیف وسیعی از مشکلات یادگیری و رفتاری می شود. معمولاً در قیاس با دختران، پسران به طور جدی تری تأثیر می گیرند.

سندروم X شکسته چگونه بر یک کودک تأثیر می گذارد؟

تقریباً همه پسران مبتلا به سندروم X شکسته درجاتی از دشواری یادگیری را دارند، از حد متوسط تا حاد. بیشتر دختران و زنانی که کروموزوم X (chromosome) شکسته دارند دارای قدرت یادگیری طبیعی هستند، گرچه تا یک سوم آنان دچار مشکلات یادگیری هستند. در بیشتر دختران و زنان مبتلا، این مشکلات یادگیری خفیف یا ملایم است، اما گاهی می توانند حاد باشند.

سایر مشکلات در کودکان دچار سندروم X شکسته شامل تکلم و رشد زبانی تاخیری و غیر عادی است. برخی کودکان و بزرگسالان مشکلاتی همچون رفتار تکراری، مدت تمرکز کوتاه، و بیش فعالی دارند. بسیاری از کودکان مبتلا ویژگی هایی از اوتیسم (autism)، همچون رابطه چشمی ضعیف، حرکت دست، اضطراب اجتماعی، خجالت غیر عادی، و لجاجت از خود نشان می دهند. برخی کودکان و بزرگسالان دچار صرع (epilepsy) می شوند.

ویژگی های جسمی همراه با سندروم X شکسته شامل سر نسبتاً بزرگ، صورت کشیده با گوش هایی برآمده و فک بزرگ است؛ گرچه چنین ویژگی هایی بندرت آشکارند. این فقدان آشکار و ویژگی های جسمی می تواند منجر به غفلت از تشخیص یا تأخیر در آن شود.

علت سندروم X شکسته چیست؟

سندروم X شکسته اختلالی ژنتیکی (genetic) است. اختلالات ژنتیکی ناشی از یک یا چند ژن (genes) تغییر یافته هستند.

ژن چیست؟

بدن ما از میلیون‌ها سلول (cells) تشکیل شده است. هر سلول حاوی مجموعه کاملی از ژن‌ها از مادر و یک نسخه را از پدر خود. ژن‌ها مانند یک سری دستور العمل می‌باشند که رشد و نحوه کار بدن ما را کنترل می‌نمایند. هر گونه تغییر در این دستورالعمل‌ها یک موتاسیون (mutation) (یا تغییر) خوانده می‌شود. موتاسیون‌ها (یا تغییرها) می‌توانند مانع از فعالیت درست یک ژن شوند. موتاسیون (یا تغییر) در یک ژن می‌تواند باعث ایجاد اختلال ژنتیکی شود. ژن‌ها عامل بسیاری از مشخصات ما مانند رنگ چشم، گروه خون یا قد می‌باشند.

مشکل ژنی که موجب سندروم X شکسته می‌شود چیست؟

ژن مسبب سندروم X شکسته، شناخته شده است و اف ام آر یک (FMR1) خوانده می‌شود. این ژن حاوی اطلاعات مورد نیاز مغز ماست. اگر این ژن موتاسیون (تغییر) داشته باشد، ممکن است مغز نتواند اطلاعات مورد نیاز خود را دریافت کند، یا اینکه ممکن است اطلاعات غلط دریافت کند. این امر موجب مشکلات مرتبط با سندروم X شکسته می‌شود. افراد مبتلا به سندروم X شکسته در FMR1، یعنی ژن X شکسته، تغییر (موتاسیون) دارند.

ژن‌ها حاوی اطلاعات مورد استفاده بدن ما به صورت کد (code) هستند. کد به ترتیب مواد شیمیایی سازنده ژن سازمان مییابد. در اول ژن عادی X شکسته بخش کوچکی از این کدچندین بار تکرار می‌شود. در افراد دچار X شکسته، این بخش تکراری ژن بزرگتر از حد طبیعی (تکرار repeats) بیشتری دارند) است. به این پدیده بسط (expansion) می‌گویند، زیرا بخشی از ژن بسط یافته یا بزرگتر شده است. اگر میزان بسط بیش از حد زیاد باشد با اطلاعات ژنتیکی عادی تداخل کرده و منجر به X شکسته می‌شود.

میزان بسط متفاوت است.

- کودکانی که تا 60 تکرار در اول ژن FMR1 دارند، سندروم X شکسته نداشته و ژن FMR1 عادی دارند.
- کودکانی که 60 تا 200 تکرار دارند، سندروم X شکسته ندارند، ولی گفته می‌شود ناقل پیش موتاسیون (premutation) هستند.
- پسران دارای بیش از 200 تکرار، سندروم X شکسته دارند. این پسران دچار برخی مشکلات ذکر شده در این بروشور راهنما خواهند بود. به بسط بزرگ با بیش از 200 تکرار موتاسیون کامل می‌گویند.
- دخترانی که موتاسیون کامل دارند ممکن است دچار سندروم X شکسته باشند، ولی ممکن است کمتر از پسران مبتلا مشکل داشته باشند.

چرا سندروم X شکسته در پسران شایع تر است؟

ژن‌ها روی ساختارهایی به شکل ریسمان حمل می‌شوند که کروموزوم (chromosomes) خوانده می‌شوند. هر یک از ما در هر سلول 46 کروموزوم دارد. ما کروموزوم‌های خود را از والدین خود به ارث می‌بریم، یک سری 23 کروموزومی را از مادر خود و یک سری 23 کروموزومی را از پدر خود. بنابراین ما دو سری 23 کروموزومی یا 23 جفت کروموزوم داریم. جفتهای کروموزوم‌ها بر اساس اندازه شماره گذاری می‌شوند، که از بزرگترین کروموزوم، کروموزوم 1، تا کروموزوم 22 ادامه دارند. یک جفت باقیمانده کروموزوم‌های جنسی (sex chromosomes) خوانده می‌شود.

دو نوع کروموزوم جنسی وجود دارد، یکی موسوم به کروموزوم X و دیگری موسوم به کروموزوم Y و تعیین می کنند که شخص مذکر یا مؤنث است. افراد مؤنث دارای دو کروموزوم X هستند (XX). یک فرد مؤنث یک کروموزوم X را از مادر خود و یک کروموزوم X را از پدر خود به ارث می برد. مذکرها یک کروموزوم X و یک کروموزوم Y (XY) دارند. یک فرد مذکر کروموزوم X را از مادر خود و کروموزوم Y را از پدر خود به ارث می برد.

ژنی که موجب سندروم X شکسته می شود نزدیک انتهای کروموزوم X قرار دارد. زیر میکروسکوپ، کروموزوم X یک شخص دچار سندروم X شکسته طوری بنظر می رسد که انگار نوک آن شکسته و آویزان است. این نشان می دهد که اختلال مذکور نام خود را چگونه بدست آورده است.

دختران دو کروموزوم X دارند و بنابراین دارای دو نسخه از ژن X شکسته هستند. اگر یکی از ژن های X شکسته دختری دارای موتاسیون کامل بوده و به طور مناسبی کار نکند، نسخه عادی دیگر ژن شاید بتواند آن را جبران کند. این بدین معنی است که این دختر ممکن است در برابر برخی عوارض ابتلا به زن X شکسته تغییر (موتاسیون) یافته مصون باشد. برعکس، چون پسرها تنها یک کروموزوم X دارند، فقط یک زن X شکسته دارند. اگر ژن X شکسته آنان موتاسیون کامل داشته باشد، ژن بنحو مطلوب کار نخواهد کرد و ژن X شکسته دیگری وجود ندارد تا آن را جبران کند.

سندروم X شکسته چگونه به ارث برده می شود؟

هر زنی که بیش از 60 تکرار در ژن X شکسته خود دارد در خطر داشتن فرزندی مبتلا به سندروم X شکسته است. این مسئله شامل زنانی می شود که خود سندروم X شکسته ندارند، اما ناقل پیش موتاسیون یا موتاسیون کامل هستند.

مردی که ناقل پیش موتاسیون است در خطر داشتن فرزندی مبتلا به سندروم X شکسته است.

علت آن اینست که بخش تغییر (موتاسیون) یافته ژن X شکسته هنگام انتقال توسط مادر ناپایدار است. دفعات تکرار می تواند در فرزند بیشتر از آن چیزی باشد که در مادر بوده است. بنا بدلایلی که کاملاً معلوم نیستند، وقوع چنین امری اگر پدر ناقل پیش موتاسیون باشد بسیار بعید است.

آیا پدر یا مادری که دچار ژن X شکسته تغییر (موتاسیون) یافته است فرزندی دچار سندروم X شکسته خواهد داشت؟

این مسئله به سه چیز بستگی دارد:

- چند تکرار به فرزند منتقل شده است.
- آیا طرفی که دچار ژن X شکسته تغییر یافته (پیش موتاسیون یا موتاسیون کامل) پدر است یا مادر.
- کدام کروموزوم X از مادری که دچار ژن X شکسته تغییر (موتاسیون) یافته است انتقال مییابد.

آسانترین راه برای پی بردن به این نکته بررسی پدر و مادر به طور جداگانه است. (این اطلاعات همچنین در تصویر 1 خلاصه شده است)

پدری که ناقل پیش موتاسیون است (همچنین موسوم به منتقل کننده (transmitting) عادی مذکر)

- هیچیک از پسران وی مبتلا نخواهند شد زیرا کروموزوم Y او را به ارث می برند، نه کروموزوم X وی را.
- همه دختران او پیش موتاسیون وی را به ارث می برند. فرزندان دختران وی در خطر ابتلا به سندروم X شکسته خواهند بود.

مردی که موتاسیون کامل دارد

- چنین مردانی دچار سندروم X شکسته می شوند. برای مردان دچار سندروم X شکسته بسیار غیر معمول است که بچه دار شوند.

مادری که ناقل پیش موتاسیون است

- هر یک از فرزندان وی احتمال 50%، یا 1 در 2 وجود دارد که به پیش موتاسیون از او به ارث ببرند.
- اگر فرزندان او پیش موتاسیون را به ارث ببرند، و اگر پیش موتاسیون بدون تغییر به آنان انتقال یابد، آنوقت این فرزندان (دختر یا پسر) سندروم X شکسته نخواهند داشت.
- اگر پیش موتاسیون هنگام انتقال توسط مادر به موتاسیون کامل تبدیل شود، آنوقت فرزند موتاسیون کامل را به ارث می برد. اگر فرزند پسر باشد سندروم X شکسته خواهد داشت. اگر فرزند دختر باشد ممکن است دچار سندروم X شکسته شود.

مادری که ناقل موتاسیون کامل است

- برای هر یک از فرزندان وی احتمال 50%، یا 1 در 2 وجود دارد موتاسیون کامل از مادر به ارث ببرند.
- اگر پسر موتاسیون کامل به ارث ببرد سندروم X شکسته خواهد داشت.
- اگر دختری موتاسیون کامل به ارث ببرد ممکن است دچار سندروم X شکسته شود.

تصویر 1. آیا پدر یا مادری که دچار ژن X شکسته تغییر (mutation) یافته است فرزندی دچار سندروم X شکسته خواهد داشت؟

کلید:

این تصویر نمایانگر کروموزوم X ای است که دارای ژن X شکسته عادی (بدون بسط، یا بسط نیافته) است (تا 60 تکرار).



این تصویر نمایانگر کروموزوم X ای است که دارای ژن X شکسته ای با بسط یا پیش موتاسیون کوچک است (200-60 تکرار).



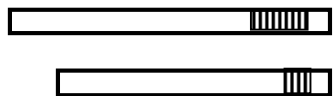
این تصویر نمایانگر کروموزوم X ای است که دارای ژن X شکسته ای با بسط یا پیش موتاسیون بزرگ است (بیش از 200 تکرار).



این شکل نمایانگر یک کروموزوم Y است.



کروموزوم های جنسی در:
مادر، ناقل پیش موتاسیون



فرزندان (پسر یا دختر): احتمال 1 در 2 یا 50% وجود دارد که فرزند کروموزوم X او را با ژن X شکسته عادی به ارث ببرد. این فرزندان ناقل نخواهند بود و سندروم X شکسته نخواهند داشت.

احتمال 1 در 2، 50%، وجود دارد که فرزند (پسر یا دختر) او کروموزوم X دارای پیش موتاسیون مادر را به ارث ببرد.

اگر پیش موتاسیون بدون تغییر انتقال یابد، فرزند هم ناقل پیش موتاسیون خواهد بود.

اگر پیش موتاسیون هنگام انتقال توسط مادر به موتاسیون کامل تبدیل شود، فرزند موتاسیون کامل را خواهد داشت. اگر این فرزند پسر باشد سندروم X شکسته خواهد داشت. اگر این فرزند دختر باشد ممکن است دچار سندروم X شکسته شود.

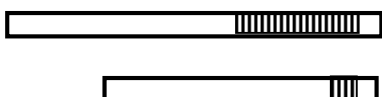
کروموزوم های جنسی در:
پدر، ناقل پیش موتاسیون
(منتقل کننده عادی مذکر)



دختران: همه دختران او کروموزوم X وی به ارث خواهند برد. دختران او ناقلان پیش موتاسیون هستند.

پسران: همه پسران او کروموزوم Y پدر خود را به ارث خواهند برد. پسران او ناقل نخواهند بود و به سندروم X شکسته مبتلا نخواهند شد.

کروموزوم های جنسی در:
مادر، ناقل موتاسیون کامل



فرزندان (پسر یا دختر): احتمال 1 در 2 یا 50% وجود دارد که فرزند کروموزوم X مادر را با ژن X شکسته عادی به ارث ببرد. این فرزندان ناقل نخواهند بود و سندروم X شکسته نخواهند داشت.

احتمال 1 در 2، 50%، وجود دارد که فرزند (پسر یا دختر) او کروموزوم X دارای موتاسیون کامل مادر را به ارث ببرد. اگر این فرزند پسر باشد سندروم X شکسته خواهد داشت. اگر این فرزند دختر باشد ممکن است دچار سندروم X شکسته شود.

کروموزوم های جنسی در:
مرد دارای موتاسیون کامل



این مردان همگی به سندروم X شکسته مبتلا خواهند شد. بچه دار شدن برای مردان مبتلا به سندروم X شکسته بسیار غیر عادی است.

آیا پیش موتاسیون می تواند مشکلی برای ناقل ایجاد کند؟

کسانی که ناقل پیش موتاسیون هستند کمتر در معرض خطر داشتن هر یک از مشکلات یادگیری و رفتاری مشاهده شده در سندروم X شکسته هستند، اما بعضی مشکلات کمتر شناخته شده ای وجود دارند که ممکن است برخی از ناقلان را گرفتار کنند.

- زنانی که ناقل پیش موتاسیون هستند احتمال بیشتری دارد که دچار یائسگی (menopause) زودرس (قبل از سن 40 سالگی) شوند و ممکن است دچار مشکلاتی برای بچه دار شدن شوند. این مسئله برای همه زنان دارای پیش موتاسیون اتفاق نمی افتد. تحقیق بیشتری نیاز است تا معلوم شود کدام زنان بیشتر در معرض خطر قرار دارند.
- پس از 50 سالگی، برخی مردان ناقل پیش موتاسیون دچار لرز (tremor) (لرزش) و مشکلاتی در راه رفتن و تعادل می شوند. این ناشی از اختلال عصب شناختی (neurological) (سیستم عصبی) یا مغزی است. تحقیق بیشتری نیاز است تا به علت این اختلال و اینکه چرا فقط در برخی مردان ناقل پیش موتاسیون رخ می دهد پی برد.

سندروم X شکسته چگونه تشخیص داده می شود؟

آزمایش ژنتیکی برای پی بردن به اینکه آیا کسی پیش موتاسیون یا موتاسیون کامل دارد یا خیر وجود دارد. این آزمایش روی نمونه کوچکی از خون انجام می شود. همچنین این امکان وجود دارد در حین بارداری آزمایش شود که آیا کودکی ممکن است به سندروم X شکسته دچار شود یا خیر. به این نوع آزمایش تشخیص پیش از زایمان (prenatal diagnosis) می گویند.

اهمیت تشخیص سندروم X شکسته

تشخیص سندروم X شکسته در کودک مهم است، زیرا این امکان را فراهم می آورد تا وی در زمینه آموزش، تکلم و رشد زبانی و رفتار از کمک های تخصصی برخوردار شود. تشخیص سندروم X شکسته در بزرگسالان می تواند به درک و پرداختن به مشکلات خاصی که ممکن است آنان داشته باشند کمک کند. تشخیص X شکسته مهم است، زیرا ممکن است بستگانی باشند که در خطر داشتن فرزندان مبتلا باشند. این بستگان می توانند از مشاوره ژنتیکی (genetic counselling)، آزمایش ناقل بودن و تشخیص پیش از زایمان سود ببرند.

از کجا می توانم اطلاعات بیشتری در مورد سندروم X شکسته بدست آورم؟

این بروشور صرفاً راهنمای مختصری در باره سندروم X شکسته و عوامل آن است. می توانید از مراکز ژنتیک منطقه ای واقع در محل خود یا از نشانی های زیر اطلاعات بیشتری بدست آورید:

انجمن X شکسته (The Fragile X Society)

Rood End House
6 Stortford Road
Great Dunmow
Essex
CM6 1H7

تلفن: 01371 859915 فاکس: 01371 875100

ایمیل (پست الکترونیکی): info@fragilex.org.uk

وب سایت: www.fragilex.org.uk

گروه ژنتیک اینترست (The Genetic Interest Group)

Unit 4D

Leroy House

436 Essex Rd.

London N1 3QP

تلفن: 020 7704 3141

ایمیل (پست الکترونیکی): mail@gig.org.uk

وب سایت: www.gig.org.uk

تماس با یک خانواده (Contact a Family)

209-211 City Rd.

London EC1V 1JN

تلفن: 020 7608 8700 فاکس: 020 7608 8701

تلفن راهنما: 0808 808 3555 یا مکاتبه تلفنی: 0808 808 3556

(تلفن رایگان برای والدین و خانواده ها، 10 صبح تا 4 بعد از ظهر، دوشنبه تا جمعه)

ایمیل (پست الکترونیکی): info@cafamily.org.uk

وب سایت: www.cafamily.org.uk

این چاپ (ویرایش) در جولای 2005 تهیه گردید

Ref 11

This edition prepared July 2005

واژه نامه (کلمات دشوار و معنای آنها): سندرم X شکسته

این واژه نامه صرفاً به منظور تشریح اصطلاحات به کار رفته در چاپ (ویرایش) سندرم X شکسته تهیه شده است. واژه هایی که به صورت تیره هستند، در محل دیگری در واژه نامه تعریف شده اند.

اوتسیم (autism). بیماری که بر تعامل و برقراری ارتباط با افراد دیگر تاثیر میگذارد.

سلول (cell). بدن انسان از میلیون ها سلول تشکیل شده است که مثل آجرهای ساختمان هستند. انواع بسیاری از سلول های تخصصی وجود دارد. این سلول ها شامل سلولهای پوست، سلول های مغزو سلول های خون میباشند. سلول ها در قسمتهای مختلف بدن دارای اشکال متفاوتی میباشند و کارهای مختلفی انجام میدهند. هر سلول (به جز تخمک ها در زنان و اسپرم در مردان) حاوی تمام ژن های بدن میباشد.

کروموزوم ها (chromosomes). ساختارهایی به شکل ریسمان که میتوان آنها را از زیر میکروسکوپ مشاهده نمود و حاوی ژن ها میباشند. معمولاً افراد دارای 46 کروموزوم در هر سلول میباشند. کروموزوم های جنسی و 22 جفت کروموزوم دیگر وجود دارد. بیست و سه کروموزوم از مادر و بیست و سه کروموزوم از پدر گرفته میشود. یک کروموزوم از هر جفت از هر یک از والدین گرفته میشود. (به عنوان مقایسه تشبیعی: یک کروموزوم شبیه کتاب است؛ ژن مانند داستانی در آن کتاب میباشد).

صرع (epilepsy). اختلال سیستم عصبی. افراد مبتلا ممکن است دارای حمله هایی با شدتهای مختلف باشند.

گسترش (expansion). افزایش تعداد تکرارها در ژن X شکسته.

FMR1. اختصار علمی برای ژنی که در افراد دارای سندرم X شکسته تغییر مییابد. ژن X شکسته.

X شکسته (fragile X). ویژگی ظاهری کروموزوم X افراد مبتلا در زیر میکروسکوپ. کروموزوم X به گونه ای به نظر میرسد که گویی نوک آن شکسته است.

موتاسیون کامل (full mutation). گسترش زیاد (بیش از 200 تکرار) در ژن X شکسته. پسران و مردان دارای موتاسیون کامل به سندرم X شکسته مبتلا هستند. دختران و زنان دارای موتاسیون کامل ممکن است به سندرم X شکسته مبتلا باشند، اما امکان دارد نسبت به افراد مذکر مبتلا مشکلات کمتری داشته باشند.

ژن (gene). اطلاعات لازم برای فعالیت بدن که به صورت شیمیایی روی کروموزوم ها ذخیره شده اند. تغییرات یا موتاسیون ها در ژن ها این اطلاعات را تغییر می دهند و این امر میتواند نحوه فعالیت بدن را تغییر دهد. اغلب ژن ها به صورت جفتی هستند، یکی از مادر و یکی از پدر. دو ژن یک جفت در محل های مشابه روی یک جفت کروموزوم قرار دارند. ژن های روی کروموزوم X و کروموزوم Y افراد مذکر با یکدیگر جفت نیستند؛ با یکدیگر مطابقت ندارند. (به عنوان مقایسه تشبیعی: یک ژن مانند داستانی در یک کتاب میباشد، تغییرات در ژن ها مانند تغییرات در داستان هستند).

ژنتیکی (genetic). ایجاد شده توسط ژن ها، مربوط به ژن ها.

مشاوره ژنتیک (genetic counselling). اطلاعات و پشتیبانی برای افرادی که دارای سابقه عارضه ژنتیکی در خانواده خود میباشند، یا افرادی که در مورد خطر توارث یا انتقال یک عارضه ژنتیکی نگران هستند.

یائسگی (menopause). زمان تغییرات در بدن زن، قبل و بعد از آخرین پریود او.

موتاسیون (mutation). یک تغییر در ژن. برخی موتاسیون ها مضر نیستند. برخی اوقات زمانی که یک ژن تغییر می یابد، اطلاعات آن نیز تغییر میکند بنابراین درست کار نخواهد کرد.

در سندرم X شکسته، موتاسیون افزایش تعداد تکرارهای قسمتی از ژن میباشد. این افزایش تعداد، گسترش خوانده میشود. (به عنوان مقایسه تشبیعی: یک تغییر یا موتاسیون در یک ژن مانند یک حرف کم یا زیاد در یک کلمه از داستان است).

سیستم عصبی (nervous system). مغز و پیامهای عصب برای بدن. حرکات و حسها نظیر لامسه و درد را کنترل میکند.

عصب شناختی (neurological). تاثیر گذار بر سیستم عصبی.

پیش موتاسیون (premutation). یک گسترش (60 تا 200 تکراری) در ژن X شکسته که برای ایجاد سندرم X شکسته کافی نیست.

تشخیص پیش از زایمان (prenatal diagnosis). آزمایش در حین بارداری برای اطلاع از وجود یا عدم وجود اختلال ژنتیکی در کودک.

تکرارها (repeats). در سندرم X شکسته، تغییری (موتاسیون) که باعث ایجاد بیماری می شود در قسمتی از ژن X شکسته قرار دارد که تکراری است. یک آزمایش میتواند اندازه قسمت تکراری ژن X شکسته را نشان دهد. افراد دارای سندرم X شکسته دارای تکرارهای بسیار زیادی هستند. (به عنوان مقایسه تشبیهی: تکرارها مانند حروف یا جابجایی یک کلمه هستند؛ در صورتی که حروف یا جابجایی تکراری اضافه شود، کلمه معنی خود را از دست خواهد داد).

کروموزوم های جنسی (sex chromosomes). کروموزوم X و کروموزوم Y. کروموزوم های جنسی کنترل میکنند که یک فرد مذکر است یا مؤنث. افراد مؤنث دارای دو کروموزوم X هستند. افراد مذکر یک کروموزوم X و یک کروموزوم Y دارند.

سندرم (syndrome). گروهی از ویژگی ها که با هم در افراد مبتلا به وجود می آیند. افراد مبتلا دارای برخی یا تمام ویژگی های سندرم میباشند.

منتقل کننده (transmitting). اصطلاحی برای توصیف مردی که در ژن X شکسته خود دارای پیش موتاسیون میباشد و میتواند آن را به فرزندانش منتقل کند، اما خود به سندرم X شکسته مبتلا نیست.

لرز (tremor). لرزیدن یا رعشه داشتن.

کروموزوم X (X chromosome). یکی از کروموزوم های جنسی. افراد مؤنث معمولاً دارای دو کروموزوم X هستند. زنان مبتلا به سندرم ترنر فقط یک کروموزوم X دارند. مردان یک کروموزوم X و یک کروموزوم Y دارند.

XX. نشان دهنده کروموزوم های جنسی یک فرد مؤنث میباشد. افراد مؤنث دارای دو کروموزوم X هستند. یک کروموزوم X از هر یک از والدین به ارث می رسد.

XY. نشان دهنده کروموزوم های جنسی معمول یک فرد مذکر میباشد. افراد مذکر یک کروموزوم X و یک کروموزوم Y دارند. یک فرد مذکر کروموزوم X خود را از مادر و کروموزوم Y خود را از پدر خود به ارث می برد.

کروموزوم Y (Y chromosome). یکی از کروموزوم های جنسی. افراد مذکر یک کروموزوم Y و یک کروموزوم X دارند. افراد مؤنث دارای دو کروموزوم X هستند.

این واژه نامه صرفاً برای استفاده بیماران و خانواده ها تهیه شده است و به ارائه اطلاعات ژنتیکی می پردازد.

تهیه گردید 2005 این چاپ (ویرایش) در جولای