دوماهنامه طبّ جنوب
پژوهشکده زیست-پزشکی خلیج فارس
دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی بوشهر
سال بیست و دوم، شماره ۱، صفحه ۶۱ - ۵۴ (فروردین و اردیبهشت ۱۳۹۷)

Iran South Med J 2019; 22(1): 54-61

گزارش یک مورد جابجایی دو طرفه متعادل t(2;14)(q11;q24) در زن جوانی با ۲ بار سابقه سقط

محمدرضا فرزانه (MD)[۱*]، مجتبی حسن‌پور (MSc)[۲]، محمد داغ‌باشی (MD)[۳]،
عصمت محمدی باغملایی (MSc)[۲**]

[۱] بخش پاتولوژی، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی بوشهر، بوشهر، ایران
[۲] بخش پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک، آزمایشگاه مهر، بوشهر، ایران
[۳] دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی بوشهر، بوشهر، ایران

(دریافت مقاله: ۹۷/۹/۶- پذیرش مقاله: ۹۷/۱۰/۲۳)

چکیده

جابه جایی دو طرفه کروموزومی، به‌خصوص بازآرایی‌های متعادل یکی از عوامل اصلی سقط مکرر به‌شمار می‌رود. در این گزارش روی زنی با سابقه دو بار سقط و همسرش آنالیز سیتوژنتیکی و بالینی انجام شد. مطالعات بالینی زوج جوان نرمال بود. اما مطالعه سیتوژنتیک نشان‌دهنده یک جابجایی دوطرفه متعادل t(2;14)(q11;q24) در زن جوان بود. بر اساس مقالات برای اولین بار است که همراهی جابجایی دو طرفه t(2;14)(q11;q24) با سقط مشاهده شده است. لذا تست‌های سیتوژنتیک زودهنگام به زوج‌هایی با سابقه دو بار سقط یا بیشتر توصیه می‌شود.

واژگان کلیدی: سقط مکرر، جابه‌جایی متعادل، t(2;14)

** بوشهر، بخش پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک، آزمایشگاه مهر، بوشهر، ایران

Email: e.mohammadi_b@yahoo.com
*ORCIDL: 0000-0001-9722-2942
**ORCID: 0000-0003-3052-9717

[Downloaded from ismj.bpums.ac.ir on 2025-11-14]

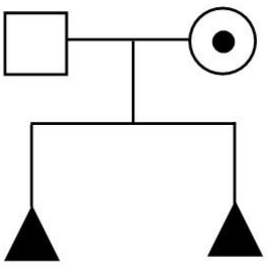
[DOI: 10.29252/ismj.22.1.54]

مقدمه

سقط مکرر به دو یا تعداد بیشتری از دست دادن حاملگی قبل از هفته بیستم بارداری اتلاق می‌شود (۱). اغلب زوجین با سابقه سقط مکرر دارای چندین فاکتور خطر برای از دست دادن بارداری هستند. سقط مکرر با عواملی چون ناهنجاری‌های ژنتیکی، اختلال غدد درون‌ریز مثل کم‌کاری تیروئید، خود ایمنی، اختلالات انعقادی مثل ترومبوفیلی ارثی، بیماری‌های عفونی، توکسین‌های محیطی، بدشکلی‌های مادرزادی و ساختاری رحم، ناهنجاری‌های جفتی، کیفیت اسپرم و سن بالای زوجین مرتبط است (۴-۲). با این حال این فاکتورها در ۵۰ درصد موارد وجود دارند و در سایر موارد، پاتوفیزیولوژی سقط مکرر ناشناخته است (۵). اگر متخصصان بالینی میزان شیوع هر کدام از فاکتورهای خطر فوق را بدانند می‌توانند در مواجهه با زوج‌هایی با سابقه سقط مکرر پیشنهادات متعددی مانند تجویز دارو، درمان بیماری پیش زمینه، آنالیز سیتوژنتیک یا اهدا سلول تخم ارائه دهند. از آنجایی‌که بررسی‌های بالینی صورت گرفته روی این زوج جوان نرمال بود، هدف از این مطالعه سیتوژنتیک، یافتن دلیل احتمالی ژنتیکی دو بار سقط در این زوج می‌باشد. در صورت قصد مجدد باروری در این زوج، نتیجه آنالیز سیتوژنتیک در روند مشاوره ژنتیک که به زوج جوان ارائه داده خواهد شد مؤثر است.

معرفی بیمار

زوج جوانی با سنین ۲۴ (شوهر) و ۲۰ سال (زن) با سابقه دو بار سقط مکرر به بخش ژنتیک آزمایشگاه پاتوبیولوژی مهر ارجاع داده شد. زمان هر دو مورد سقط در سه ماهه اول بارداری بوده و زوج جوان از نظر جسمی و ذهنی نرمال بودند. سایر ناهنجاری‌های ممکن مثل نقص آناتومیکی، خودایمنی، عفونت‌ها و بیماری‌های متابولیکی بررسی شد. سابقه خانوادگی دقیق از زوج گرفته شد و هیچ سابقه ژنتیکی قابل توجه و سابقه سقط در خانواده‌های زوج وجود نداشت (شکل ۱).



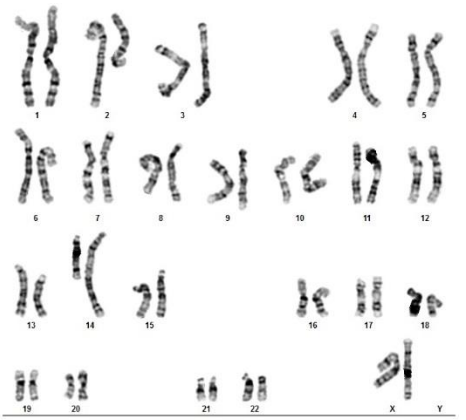
شکل۱) شجره خانوادگی زوج مراجعه کننده با سابقه دو بار سقط در همسر (دارای ناهنجاری کروموزومی **(t(2;14)(q11;q24)**

متأسفانه بدلیل ناآگاهی عمومی در زمینه اهمیت اختلالات کروموزومی در سقط، اکثراً جنین سقط شده توسط زوجین جهت ارجاع به آزمایشگاه‌های مربوطه نگهداری نمی‌شود. از سوی دیگر مطابق دستورالعمل ASRM[1] در موارد سقط مکرر در سه ماه اول بارداری، کاریوتایپ خون محیطی زوجین جهت شناسایی هرگونه ناهنجاری‌های ساختاری کروموزومی متعادل ضروری است (۶). لذا در این مطالعه نیز بدلیل عدم وجود نمونه از جنین‌های سقط شده، بررسی سیتوژنتیک روی خون محیطی زوجین صورت گرفت که مطابق دستورالعمل‌های سقط مکرر مورد تأیید و معتبر است. با توجه به لزوم زنده ماندن سلول‌های خونی جهت آزمایش کاریوتایپ، از زوجین به میزان حداقل ۳ میلی‌لیتر خون

[1] American Society for Reproductive Medicine

[Downloaded from ismj.bpums.ac.ir on 2025-11-14]
[DOI: 10.29252/ismj.22.1.54]

گرفته شد و در لوله‌های محتوی سدیم هپارین ریخته شد. نمونه‌ها بعد از نمونه‌گیری و اطمینان از مخلوط شدن کامل هپارین با خون به یخچال انتقال داده شد. بهترین زمان برای کشت نمونه‌های خون محیطی همان روز تا ۲۴ ساعت بعد است. روش استاندارد کشت ۷۲ ساعته لنفوسیت‌های خون محیطی در محیط کشت RPMI (شرکت PAN-Biotech، آلمان) بر اساس تحریک رشد لنفوسیت‌ها توسط فیتوهماگلوتینین (شرکت Gibco، آمریکا) صورت گرفت. آنالیز سیتوژنتیک بر اساس تکنیک GTG بندینگ با استفاده از تریپسین (شرکت Gibco، آمریکا) و گیمسا (شرکت Merck، آلمان) با وضوح بالا (۵۵۰-۴۵۰) صورت گرفت. مطابق قوانین و دستورالعمل‌های سیستم بین‌المللی نام‌گذاری کروموزوم‌های انسانی ۵۰ متافاز مورد بررسی قرار گرفت و نتایج با استفاده از نرم‌افزار Karyo3 (شرکت VideoTest، روسیه) تفسیر شد. با وجود کاریوتایپ نرمال در مرد (XY، ۴۶)، آنالیز کاریوتایپ زن نشان دهنده وقوع یک جابجایی دو طرفه متعادل بین بازوی بزرگ کروموزوم ۲ و بازوی بزرگ کروموزوم ۱۴ بود [t(2;14)(q11;q24)، XX، ۴۶] (شکل ۲).



شکل۲) آنالیز کاریوتایپ زن بر اساس تکنیک GTG که نشان دهنده یک جابجایی دو طرفه متعادل بین بازوی بزرگ کروموزوم ۲ و بازوی بزرگ کروموزوم ۱۴ است.

بحث

کاربرد تست سیتوژنتیک کلاسیک برای ارزیابی کاریوتایپ جنین در مواد دفع شده از مادر مشکل است چرا که با سلول‌های مادر آلوده شده و احتمال جواب منفی کاذب وجود دارد. علاوه بر این، در مورد بافت جنین کشت بافت بایست صورت گیرد که احتمال دارد در مورد بافت دفع شده ممکن نباشد. با این حال امروزه در مراکز مرجع از مواد دفع شده به منظور آنالیز ژنتیکی بر پایه تکنیک‌های بیولوژی مولکولی مثل FISH، QF-PCR و یا هیبریدیزاسیون مقایسه‌ای ژنومی (CGH) به منظور بررسی آنیوپلوئیدی‌ها، ریزحذف‌ها و یا تغییرات ژنومی نامتعادل استفاده می‌شود که البته بایست پاک‌سازی از بافت مادر به دقت صورت گیرد (۷).

در حال حاضر ارزیابی استاندارد سقط مکرر شامل تست کاریوتایپ برای جابجایی‌های کروموزومی در زوجین، و تست غدد درون‌ریز (تیروئید)، تست خودایمنی (آنتی‌بادی‌های آنتی‌فسفولیپیدی و ضدانعقادی)، بررسی آناتومیک (ناهنجاری‌های رحم و اندومتریال) و در برخی موارد، بیماری‌های تک ژنی مادر (مثل ترومبوفیلی ارثی) است (۲). تمامی جابه‌جایی‌های کروموزومی را می‌توان با کاریوتایپ خون محیطی زوجین شناسایی کرد و به طور روتین کاریوتایپ اجزای جنینی دفع شده توصیه نمی‌شود (۸).

تقریباً ۲۰-۱۵ درصد از بارداری‌ها به علت سقط خود به خودی پایان می‌یابند که ۵۰ درصد از آن‌ها به دلیل ناهنجاری‌های کروموزومی است (۴). غالب ناهنجاری‌های کروموزومی ناهنجاری‌های تعدادی می‌باشند (۸۶ درصد) و مابقی آن‌ها ناهنجاری‌های ساختاری (۶ درصد) یا سایر ناهنجاری‌ها (۸ درصد)

[Downloaded from ismj.bpums.ac.ir on 2025-11-14]

[DOI: 10.29252/ismj.22.1.54]

مثل موزاییسم کروموزومی است. ناهنجاری‌های ساختاری کروموزومی غالباً شامل جابه‌جایی‌های دوطرفه (۶۱ درصد)، جابجایی‌های رابرتسونین(۱۶ درصد) و واژگونی‌ها (۱۶ درصد) بوده و مابقی ناهنجاری‌های ساختاری، نادر می‌باشند (۹ و ۱۰).

چنانچه انتقال اطلاعات ژنتیکی بین کروموزوم‌ها دو طرفه باشد و هیچ گونه اضافه شدن یا کم شدنی در ماده ژنتیکی صورت نگیرد، جابجایی از نوع متعادل است (۱۱). معمول‌ترین دلیل سقط خود به خودی در سه ماهه اول بارداری (تقریباً ۵۰ درصد موارد) ناهنجاری‌های کروموزومی است. از سوی دیگر نیمی از ناهنجاری‌های ساختاری منجر شونده به سقط ممکن است از والدین حامل جابه‌جایی دوطرفه متعادل به جنین به ارث رسیده باشد. جابه‌جایی‌های دوطرفه (غیر از رابرتسونین) یکی از غالب‌ترین ناهنجاری‌های کروموزومی انسانی هستند که تقریباً از هر ۶۰۰ نفر در جمعیت عمومی یک نفر را درگیر می‌کنند. در حالی که فرکانس این ناهنجاری در زوجین با سابقه سقط مکرر بیشتر بوده و تقریباً ۷ درصد است. قابل ذکر است که این ناهنجاری‌ها در زنان دو برابر مردان است. احتمال سقط مکرر در زوجین دارای جابجایی دو طرفه ۵۰ درصد بوده و ۲۰ درصد خطر تولد نوزاد با ناهنجاری ژنتیکی وجود دارد (۴ و ۱۲).

افراد حامل جابه‌جایی‌های دو طرفه از نظر محتوای ژنتیکی نرمال بوده و هیچ گونه کم شدن یا ازدیادی در محتوای ژنتیکی آن‌ها صورت نمی‌گیرد، از این رو این افراد معمولاً نرمال هستند. با این حال، همان‌طور که ذکر شد ریسک داشتن فرزندانی با کاریوتایپ غیر متعادل به علت تداخل در جداشدن کروموزوم‌های غیرطبیعی والدین در میوز، زیاد است (۱۳). کروموزوم‌های درگیر در جابجایی نمی‌توانند به طور نرمال با هم جفت شوند و ساختار تتراد طبیعی در میوز تشکیل دهند و بجای تشکیل تتراد طبیعی، ساختار غیرطبیعی (چهار محوری صلیبی شکل) ایجاد می‌کنند (۱۴).

موارد محدودی در زمینه همراهی جابجایی‌های دو طرفه کروموزوم ۲ و ۱۴ با لوسمی میلوئید حاد t(2;14)(q22;q32)، لنفوم سلول B t(2;14)(p11.2;q32) و بیماری اتوزوم غالب آب مروارید t(2;14)(p25;q24) گزارش شده است (۱۷-۱۵). در این گزارش یک جابجایی دوطرفه بین کروموزوم‌های ۲ و ۱۴ یافت شد که تاکنون در زمینه سقط مکرر گزارش نشده است. با این حال تحقیقات زیادی روی سیتوژنتیک سقط مکرر صورت گرفته است که در برخی از موارد بین یکی از کروموزوم‌های ۲ و یا ۱۴ با سایر کروموزوم‌های اتوزوم جابجایی دوطرفه رخ داده است. شماری از مقالات مرتبط با سقط مکرر که بخشی از کروموزوم ۲ و یا ۱۴ یکی از والدین با سایر کروموزوم‌های اتوزوم فرد جابه‌جا شده باشد بررسی شد (جدول ۱). طبق جدول ۱ بیشترین موارد جابجایی دو طرفه کروموزوم ۲ با کروموزوم‌های ۵، ۶، ۷ و ۱۲ بوده است. در مورد کروموزوم ۱۴ بدون در نظر گرفتن جابه‌جایی‌های رابرتسونین، بیشترین موارد جابجایی دوطرفه با کروموزوم ۷ صورت گرفته است.

[Downloaded from ismj.bpums.ac.ir on 2025-11-14]
[DOI: 10.29252/ismj.22.1.54]

جدول۱) لیست جابه‌جایی‌های متعادل بخشی از کروموزوم‌های ۲ و ۱۴(به استثنای جابه‌جایی‌های رابرتسونین) با سایر کروموزوم‌های اتوزوم در مطالعات سیتوژنتیکی سقط مکرر

منبع	کاریوتایپ	منبع	کاریوتایپ
۲۲	46, XX, t (2q;13p)	۱۸	46, XY, t (2;5)(p21;p15)
۲۴	46, XX, t (2;13)(q14;q34)	۱۹	46, XY, t (2;5)(q12;q35.3)
۳۴	46, XX, t (1;2)(p3;p2)	۲۰	46, XY, t (2;5)(q13.1;q35.1)
۲۶	46, XX, t (2;18)(p21;q11.2)	۲۱	46, XX, t (2;5)(p25;q13)
۳۳	46, XY, t (2;8)(p22;q22)	۲۲	46, XX, t (5q;2p)
۲۰	46, XY, t (2;16)(q37.1;q24)	۲۳	46, XX, t (2;6)(q33;q23)
۲۶	46, XX, t (7;14)(q36;q24.3)	۲۴	46, XX, t (2;6)(q37;q21)
۳۵	46, XY, t (7;14)(q33;q32.3)	۲۳	46, XX, t (2;6)(q33;q23)
۳۵	46, XX, t (7;14)(pter;q21)	۱۸	46, XX, t (2;6)(p23;p22.2)
۲۱	46, XY, t (7;14)(pter;q22)	۱۸	46, XY, t (2;6)(q34;p24)
۲۱	46, XY, t (7;14)(q36;q11)	۲۵	46, XY, t (2;7)(q33;p22)
۳۰	46, XX, t (5;14)(p15.3;q32)	۲۶	46, XX, t (2;7)(q34;q34)
۲۳	46, XY, t (5;14)(q11.2;q32.1)	۲۶	46, XX, t (2;7)(q37.1;q32)
۲۴	46, XY, t (5;14)(p13; q23)	۲۷	46, XX, t (2;7)(q37.1;q32)
۳۲	46, XY, t (3;14)(q25;p10)	۲۰	46, XY, t (2;7)(q31;q34)
۳۵	46, XY, t (3;14)(p12;q12~13)	۲۸	46, XY, t (2;12)(q31;q24)
۳۶	46, XY, t (3;14)(q23; q32.2)	۲۳	46, XX, t (2;12)(q13;q24.31)
۳۷	46, XX, t (14;18)(q21:p11)	۲۹	46, XY, t (2;12)(p21;q22)
۳۷	46, XX, t (14;18)(q13:p22)	۲۴	46, XX, t (2;12)(p15;p11)
۲۸	46, XX, t (14;18)(q22;q11.2)	۳۰	46, XX, t (2;15)(p23;q13)
۲۲	46, XX, t (12q:14q)	۲۶	46, XX, t (2;15)(q25;q26.1)
۲۲	46, XY, t (12q:14q)	۲۲	46, XY, t (2;15)(p11;p12)
۳۸	46, XX, t (12;14)(q24.1;q32.2)	۲۱	46, XY, t (2p;15q)
۲۴	46, XX, t (4;14)(q26;q21)	۲۱	46, XY, t (2;3)(q21;p21)
۱۹	46, XX, t (4;14)(q35;q11.1)	۳۱	46, XY, t (2;3)(p13;q27)
۳۹	46, XY, t (4;14)(q25;q24)	۳۱	46, XX, t (2;4)(p24;q13)
۳۲	46, XY, t (8;14)(p22;q32)	۲۳	46, XX, t (2;4)(q36.3;q13.3)
۳۱	46, XX, t (8;14)(p21;q32)	۳۲	46, XY, t (2;21)(p22;q22)
۳۰	46, XY, t (8;14)(q23;q21)	۲۰	46, XX, t (2;21)(q32.1;q11.2)
۲۰	46, XY, t (10;14)(q25.2;q22)	۳۲	46, XY, t (2;9)(p22;p23)
۲۲	46, XY, t (10;14)(q26;q11)	۳۴	46, XX, t (2;9)(p23;q34)
۱۸	46, XY, t (10;14)(q26.1;q18.3)	۲۱	46, XY, t (2p;22q)
۴۰	46, XX, t (9;14)(q34;q31)	۲۰	46, XX, t (2;22)(p22;q13.2)
۲۴	46, XX, t (9;14)(p13;q11)	۳۰	46, XY, t (2;10)(p23;q22)
۲۲	46, XY, t (14q;16q)	۳۰	46, XX, t (2;17)(p21;p13)
۳۵	46, XX, t (1;14)(q32;q32)	۳۳	46, XX, t (2;11)(p14;q13)
۲۱	46, XY, t (14;19)(p32;q12)	۲۴	46, XY, t (2;11)(q37.1;q13.2)

[Downloaded from ismj.bpums.ac.ir on 2025-11-14]
[DOI: 10.29252/ismj.22.1.54]

نتیجه‌گیری

با ارائه چنین گزارشات سیتوژنتیکی و موارد مشابه آن می‌توان منجر به افزایش دانش ژنتیکی در زمینه سقط مکرر شد. یکی از مهم‌ترین دلایل سقط مکرر در این زوج جوان بازآرایی کروموزومی جدید گزارش شده است لذا در صورت تمایل به باروری مجدد، توصیه می‌شود مشاوره ژنتیک انجام گیرد. مشاوره ژنتیک زوجین را از شانس انتقال ناهنجاری به جنین در بارداری بعدی، شانس سقط مجدد، شانس تولد نوزاد با ناهنجاری ژنتیکی و یا شانس تولد نوزاد سالم مطلع می‌نماید. در صورت بارداری مجدد، تشخیص پیش از تولد به منظور آگاهی از وجود یا عدم وجود این اختلال کروموزومی توصیه می‌شود.

تضاد منافع

هیچ‌گونه تعارض منافع توسط نویسندگان بیان نشده است.

References:

1.Shah K, Bhat P, Bhat R., et al. An update on recurrent early pregnancy loss: Causes, controversies and cure. JCDR 2018;12(10):1-5.
2.Hyde KJ, Schust DJ. Genetic considerations in recurrent pregnancy loss. CSH PERSPECT MED 2015;5(3):a023119.
3.Janani PR, Murugan A, Santhiya ST. Chromosomes Abnormalities Among Recurrent Spontaneous Abortions Cases. BPJ 2016;9(1):349-56.
4.Ananthapur V, Avvari S, Cingeetham V, et al. A novel chromosomal translocation and heteromorphism in a female with recurrent pregnancy loss-a case study. JARG 2012;29(7):651-6.
5.Houmaid H, El Bekkay C, Nassereddine S, et al. Chromosomal Abnormalities in 238 Couples with Recurrent Miscarriages in Morocco. OJGen 2018;8(2):15-22.
6.Practice Committee of the American Society for Reproductive Medicine. Evaluation and treatment of recurrent pregnancy loss: A committee opinion. Fertil Steril 2012; 98(5): 1103-11.
7.Kacprzak M, Chrzanowska M, Skoczylas B, et al. Genetic causes of recurrent miscarriages. Ginekol Pol 2016 ;87: 722-6.
8.El Hachem H, Crepaux V, May-Panloup P, et al. Recurrent pregnancy loss: current perspectives. Int J Womens Health 2017;9: 331-45.
9.de Krom G, Arens YH, Coonen E, et al. Recurrent miscarriage in translocation carriers: no differences in clinical characteristics between couples who accept and couples who decline PGD. Hum Reprod 2015;30(2):484–9.
10.Ashaat N, Husseiny A. Correlation between missed abortion and insertional translocation involving chromosomes 1 and 7. Iran J Reprod Med 2012;10(1):15-22.
11.Posam PG, Sabnis AS. A case report on unique combination of balanced reciprocal translocation in a couple. wipps 2018;7(5):790-5.
12.De P, Chakravarty S, Chakravarty A. Novel balanced chromosomal translocations in females with recurrent spontaneous abortions: Two case studies. J Hum Reprod Sci 2015;8(2):114-7.
13.Keify F, Zhiyan N, Mirzaei F, et al. Two novel familial balanced translocations t(8;11)(p23;q21) and t(6;16)(q26;p12) implicated in recurrent spontaneous abortion. Arch Iran Med 2012;15(4):249-52.
14.Morin SJ, Eccles J, Iturriaga A, et al. Translocations, inversions and other chromosome rearrangements. Fertil Steril 2017;107(1):19-26.
15.Torkildsen S, Gorunova L, Beiske K, et al. Novel ZEB2-BCL11B Fusion Gene Identified by RNA-Sequencing in Acute Myeloid Leukemia with t(2;14)(q22;q32). PloS one 2015;10(7):e0132736.
16.Subramaniyam S, Geyer JT, Liu YC, et al. A translocation t(2;14)(p11.2;q32) involving rearrangements of immunoglobulin heavy chain and kappa light chain genes in B-cell lymphoma. Leuk Lymphoma 2015;56(10):2992-4.
17.Moross T, Vaithilingam S, Styles S, et al. Autosomal dominant anterior polar cataracts associated with a familial 2; 14 translocation. J Med Genet 1984;21(1):52-3.

[Downloaded from ismj.bpums.ac.ir on 2025-11-14]

[DOI: 10.29252/ismj.22.1.54]

18.Gada Saxena S, Desai K, Shewale L, et al. Chromosomal aberrations in 2000 couples of Indian ethnicity with reproductive failure. Reprod Biomed Online 2012; 25:209-18.
19.Kochhar PK, Ghosh P. Reproductive outcome of couples with recurrent miscarriage and balanced chromosomal abnormalities. J Obstet Gynaecol Res 2013; 39(1):113-20.
20.Ikuma S, Sato T, Sugiura-Ogasawara M, et al. Preimplantation Genetic Diagnosis and Natural Conception: A Comparison of Live Birth Rates in Patients with Recurrent Pregnancy Loss Associated with Translocation. PloS one 2015;10(6):e0129958.
21.Tunç E, Tanrıverdi N, Demirhan O, et al. Chromosomal analyses of 1510 couples who have experienced recurrent spontaneous abortions. Reprod Biomed Online 2016; 32(4):414-19.
22.Chopade D, Gangane S, Chopade S, et al. Reproductive Outcomes in 101 Couples with Balanced Chromosomal Rearrangements. Human Genet Embryol 2018; 8(2): 150.
23.Stephenson MD, Sierra S. Reproductive outcomes in recurrent pregnancy loss associated with a parental carrier of a structural chromosome rearrangement. Hum Reprod 2006; 21(4):1076-82.
24.Bourrouillou G, Mansat A, Calvas P, et al. Chromosome anomalies and male infertility. A study of 1444 subjects. Bulletin de l'Association des anatomistes 1987; 71(215): 29-31.
25.Karakus N, Kara N, Tural S, et al. A retrospective study of balanced chromosomal translocations in a Turkish population. Int J Hum Genet 2012;12(4):319-23.
26.Ghazaey S, Keify F, Mirzaei F, et al. Chromosomal analysis of couples with repeated spontaneous abortions in northeastern iran. Int J Fertil Steril 2015; (1):47-54.
27.Arumugam B, Samuel CR, Thyagarajan SS. Balanced Autosomal Translocations in Two Women Reporting Recurrent Miscarriage. JCDR 2016; 10(12): GD01-GD03.
28.Niroumanesh S, Mehdipour P, Farajpour A, et al. A cytogenetic study of couples with repeated spontaneous abortions. Ann Saudi Med 2011;31(1): 77-9.
29.Pourjafari B, Pour-Jafari H, Farimani M, et al. Genetic counseling in carriers of reciprocal translocations involving two autosomes. Indian J Hum Genet 2012; 18(2): 250-53.
30.Sheth FJ, Liehr T, Kumari P, et al. Chromosomal abnormalities in couples with repeated fetal loss: An Indian retrospective study. Indian J Hum Genet 2013;19(4): 415-22.
31.Ocak Z, Özlü T, Ozyurt O. Association of recurrent pregnancy loss with chromosomal abnormalities and hereditary thrombophilias. African health sciences 2013;13(2):447-52.
32.Leelavathy N, Sayee R. Parents with translocation and the outcome in their off springs. IOSR-JDMS 2016; 15(6): 76-83.
33.Houmaid H, El Bekkay C, Nassereddine S, et al. Chromosomal Abnormalities in 238 Couples with Recurrent Miscarriages in Morocco. OJGen 2018; 8(2): 15-22.
34.Turleau C, Chavin-Colin F, de Grouchy J. Cytogenetic investigation in 413 couples with spontaneous abortions. Eur J Obstet Gynecol Repod Biol 1979; 9(2): 65-74.
35.Dutta UR, Rajitha P, Pidugu VK, et al. Cytogenetic abnormalities in 1162 couples with recurrent miscarriages in southern region of India: report and review. J ASSIST REPROD GEN 2011; 28(2): 145-9.
36.Kyu Lim C, Hyun Jun J, Mi Min D, et al. Efficacy and clinical outcome of preimplantation genetic diagnosis using FISH for couples of reciprocal and Robertsonian translocations: the Korean experience. Prenat Diagn 2004; 24(7): 556-61.
37.Ayed W, Messaoudi I, Belghith Z, et al. Chromosomal abnormalities in 163 Tunisian couples with recurrent miscarriages. The Pan African medical journal 2017;28(1):99.
38.De P, Chakravarty S, Chakravarty A. Four Novel Balanced Reciprocal Translocations and a Novel Inversion Associated with Recurrent Spontaneous Abortions- A case report. Appl Med Res 2017; 3(1): 1-4.
39.Zhang HG, Wang RX, Li LL, et al. Male carriers of balanced reciprocal translocations in Northeast China: sperm count, reproductive performance, and genetic counseling. Genet Mol Res 2015; 14(4):18792-8.
40.Pal S, Ma SO, Norhasimah M, et al. Chromosomal abnormalities and reproductive outcome in Malaysian couples with miscarriages. Singapore Med J 2009;50(10):1008-12.

[Downloaded from ismj.bpums.ac.ir on 2025-11-14]

[DOI: 10.29252/ismj.22.1.54]

Iran South Med J 2019; 22(1): 54-61

Case Report

A Case Report of a Novel Balanced Reciprocal Translocation t(2;14)(q11;q24) in a Young Woman with Two Pregnancy Losses

***MR. Farzaneh** (MD)[1*], **M. Hasanpour** (MSc)[2], **M. Daghbashi** (MD)[3], **E. Mohammadi Baghmollaei** (MSc)[2**]*

[1] *Department of Pathology, School of Medicine, Bushehr University of Medical Sciences, Bushehr, Iran*
[2] *Department of Molecular Pathology and Cytogenetics, Mehr Laboratory, Boushehr, Iran*
[3] *School of Medicine, Bushehr University of Medical Sciences, Bushehr, Iran*

(Received 27 Nov, 2018 Accepted 13 Jan, 2019)

Abstract

Reciprocal chromosome translocations, especially balanced rearrangements are known to be one of the main causes of recurrent miscarriage. In this case report, we performed the clinical and cytogenetic analysis on a young couple with two pregnancy losses. Though the couple had a normal clinical study, the cytogenetic analysis revealed a balanced reciprocal translocation of t(2;14)(q11;q24) whereas the husband has a normal karyotype of 46,XY. Indeed based on the literature, this is the first report of t(2;14)(q11;q24) related to pregnancy loss. Therefore, cytogenetic tests are recommended for couples with a history of miscarriage more than twice.

Keywords: Recurrent miscarriage, Balanced translocation, t(2;14)

©Iran South Med J. All rights reserved.

Cite this article as: Farzaneh MR, Hasanpour M, Daghbashi M, Mohammadi Baghmollaei E. A Case Report of a Novel Balanced Reciprocal Translocation t(2;14)(q11;q24) in a Young Woman with Two Pregnancy Losses. Iran South Med J 2019;22(1) :54-61

Copyright © 2019 Farzaneh, et al. This is an open-access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution-noncommercial 4.0 International License which permits copy and redistribute the material just in noncommercial usages, provided the original work is properly cited.

[**]*Address for correspondence*: Department of Molecular Pathology and Cytogenetics, Mehr Laboratory, Boushehr, Iran. Email: e.mohammadi_b@yahoo.com

*ORCIDL 0000-0001-9722-2942
**ORCID: 0000-0003-3052-9717

Website: http://bpums.ac.ir
Journal Address: http://ismj.bpums.ac.ir

[Downloaded from ismj.bpums.ac.ir on 2025-11-14]

[DOI: 10.29252/ismj.22.1.54]