

دانشگاه علوم پزشکی
و خدمات بهداشتی درمانی تهران

ورودی ۹۲

Genetics

ژنتیک

**Professor
session
scrivener**

دکتر رحیمی

جلسه ۶

زهرا نصیراوغلی

350

ژنتیک ...

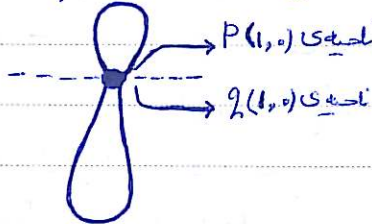
جلسه 6

این جلسه در مورد اصلاحات ساختاری کروموزوم ها صحبت می کنیم (تیمونم چرا هر استادی میاد هسارو مگه!)

سانترومر - کروموزوم هارو 2 قسمت تقسیم میکنه - بازوی P و Q
هر بازو پس از تکامل آمیزی چندین ناحیه یا region تقسیم می شود
در هر ناحیه چندین Band دیده می شود

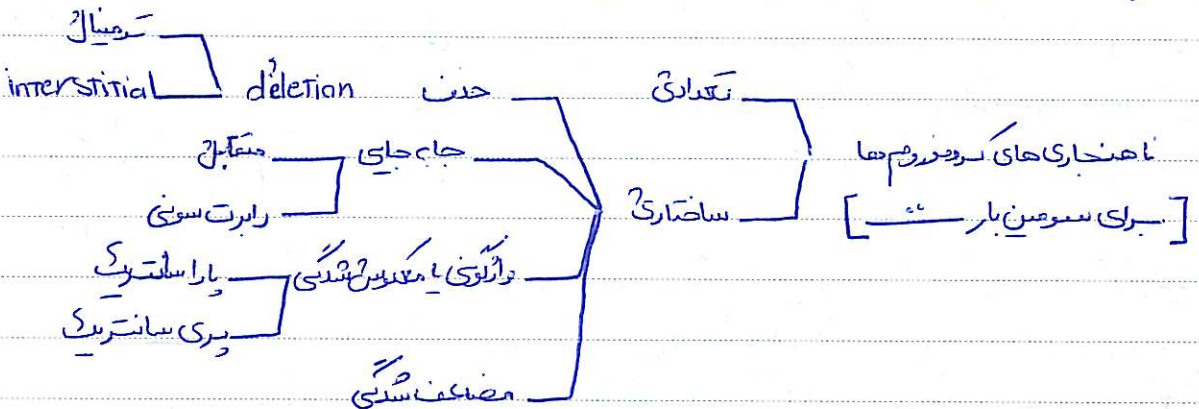
هریک از Band هانیز چندین Subband تقسیم می شود.

در شماره گذاری ناحیه ها و بند ها و ساب بندها - ناحیه ی سانترومر رو به عنوان ناحیه ی صفر در نظر می گیرند



هم در بازوی P و هم در بازوی Q از سانترومر جهت تکمیل شماره ی Band های ما - افزایش پیدا می کنه .

در ناحیه ی متافاز - کروموزوم های تریپل را داریم - همین دلیل برای تشکیل سلگتی های کوچک در کروموزوم ها - باید تقسیم سلولی را در این مرحله متوقف کرد.



Subject :

Year . Month . Date . ()

- بیماری های ک ناسی از جهش ساختاری حذفی هستند ① بیماری wolf hirschhorn ناسی از حذف در انتهای بازوی P کروموزوم 4 ② بیماری Cri-du-chat سندرم غریب تریه ناسی از حذف در انتهای بازوی P کروموزوم 5 ③ Cancer ها ملاً در نوروبلاستوما ۱ کروموزوم ۱ - عفت انتهای بازوی P دچار deletion سه شده در ملائزما حذف تریسومال در کروموزوم ۱ یا در تومور کبک ۱۱ انتهای کروموزوم ۱۱ دچار حذف می شه

پس deletion ها باعث انواع مختلف بیماری های سوند و سنج بالائری نیت ۱۱ سایر جهش های ساختاری دارند.

حالات رسم inversion یا مقلوب شدنی ۱۱ با توجه ۱۱ این در این جهش ۱۱ قطعه از کروموزوم می شکنند و بصورت مقلوب در جای اول خودش قرار می گیره ۱۱ پس تغییر در مقدار هاری رتیک ایجاد نمی شود ۱۱ پس حالا ۱۱ نظر شما آکا inversion چایی تواند باعث ایجاد بیماری شوند؟ ۱۱ بله ۱۱ در صورتی که ناحیه ی شکسته شده داخل ۱۱ رن باشه و رن از کار بی افه ۱۱ یا این در خارج ۱۱ رن و در سمت کنترا کتدی ۱۱ رن باشه و در سمت میزان بیان ۱۱ رن تغییر کنه و باعث ایجاد بیماری شود ۱۱ در صورتی که inversion ۱۱ هیچ کدام از حالت چایی ۱۱ بالا گفته شد رونمایی باشه ۱۱ بیماری ایجاد نمی کنه.

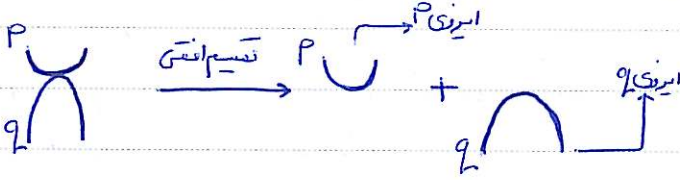
inversion ها گاهی باعث می شوند که ما محصولات Unbalance رو طی تقسیم میوزو داسه باسیم ۱۱ چرا؟ ۱۱ چون وقتی ۱۱ inversion صورت می گیره جایده ۱۱ رنها عوض می شه ۱۱ در نتیجه رنایی طی میوزوم خود تتراد تیکس بسیم کروموزومهای همولوگ نیز تین ۱۱ طرر نرتال کنار هم قرار می گیرند چون جایده رنایی یکی از اونها عوض شده و کروموزوم مجبوره بیج بخوره تا رنهای همانندری کروموزوم های همولوگ کنار هم قرار بگیرند ۱۱ در نتیجه رنایی ۱۱ در این کروموزومها کلاسیف اور رخ می دهد ممکن است محصولات نابرابری ایجاد شود و پروتئیدهای حاصل باهم فرق داشته باشند.

مصاعف سندی هم ممکن است باعث بیماری شود ۱۱ یکی از بیماری های که در اثر مصاعف سندی ایجاد می شود mental retardation (مصعب مانگی ذهنی) و تسنج است ۱۱ در نتیجه ی مصاعف سندی روی کروموزوم 15 ایجاد می شود ۱۱ ۱۱ بته ۱۱ میزان مصاعف سندی علائم بیماری هم فرق می کنه ۱۱ یعنی مثلا اگر ۱۱ بار مصاعف سندی داشته باشه معننه ۱۱ علائم نناشته باشه ولی اگر ۱۱ اعمتاز ۱۱ رن چندین بار دچار مصاعف سندی بشه علائم کاملاً بروز می کنند.

Subject :

Year . Month . Date . ()

این ژنوموزوم ها به نوع دیگری از اختلالات ساختاری کروموزومی است که در حالی اتفاق می افتد در این ژنوموزوم ها؟! رضای ایجاد می شود، سانترومر؛ جای تقسیم طولی بصورت عرضی تقسیم شود در نتیجه کروموزوم های حاصل نامندگی از بارنی P یا q بوده و در عوض بارنی دیگری بصورت مضاعف می باشد.



این حالت به بیماری های روانی ایجاد می کند از جمله اوتیسم سندرم ترنر است.

* حالا من خواهم در مورد بیماری های که در نتیجه این اختلالات ساختاری کروموزوم ها ایجاد می شود و علائم اونها صحبت کنیم. این بیماری ها عبارتند از:

1. Cri - du - Chat Syndrome
2. Wolf - hirschhorn Syndrome
3. Angelman Syndrome (AS)
4. WAGR Syndrome
5. Prader - Willi Syndrome (PWS)
6. DIGEORGE Syndrome (DGA)
7. Williams Syndrome
8. charge Syndrome
9. Langer - Giedion Syndrome

Subject :

Year . Month . Date . ()

1- سننم Cri-du-chat یا سننم فریادگربه ← ناسی از حذف در استهای با روی گروموزوم 5

علائم گزاشن کاربوایب این گونه افراد ← اینجوری می نویسیم ← آبرونگ باشد ← (5P) del, xy, 46
آبرونگ باشد ← (5P-) del, xx, 46

سویع ← 1 در هر 5000 تولد

علائم ← هنگام گریه صدای صفیری می آید که تولید می کنند
میکروسفالی دارند (سر کوچک)
عقب افتادی ذهنی دارند

صورت حالت کوچک و گرد دارد (moon like face)

در همی آنها جویه کوچک است. (میکروگناتیا)

جستهایان بیاناصه از هم دست فرار گرفته اند

گوش هایان در سطح پایین تری نسبت به حالت نرمال قرار گرفته اند. (در اکثر بیماری های

باعقب ماندگی ذهنی همراهند گوش هایان در سطح پایین تری نسبت به نرمال قرار دارد)

رگ دست 1 خط واحد دارند (همانستندم داون)

موقع تولد ← وزن کمتر از نرمال دارند

آرناسی ← باید برای این بیماریان تجویز شود ← آزمایس تعیین کاربوایب (کت کروموزومی)

2- سننم Wolf - hirschhorn ← ناسی از حذف در استهای با روی P کروموزوم 4

نام ژنریبی ← Pitt - Rogers - Danks

علائم گزاشن کاربوایب این گونه افراد ← اینجوری می نویسیم ← آبرونگ باشد ← (4) del, xy, 46

آبرونگ باشد ← (4) del, xx, 46

سویع ← 1 در هر 5000 تولد (در دخترهای از سننم)

علائم ← جستهایان بیاناصه زیاد از هم دست فرار گرفته است

موقع تولد ← وزن کمتر از نرمال دارند

صورت و دماغ و دهن سون مسکله داره و بی میل خاصی هست که لبس می کن
Greek warrior helmet feature

نیسانی برجسته و بلند دارند

بینی سون بزرگ تیز و عقابی

میکروسفالی دارند (سر کوچک)

Subject :

Year . Month . Date . ()

تون عضلانی ضعیف صغیر دارند. میل اندرم داون از لحاظ عضلانی سُل هستند.
در قلب او نیز اختلال وجود دارد (heart defect)
ممکن است اختلالی در دستگاه تناس و ادراری نیز داشته باشند

3- سندرم Williams ← اسی از 1 deletion کوچک، بهس مین میکرو دلیشن در کروموزوم 7
با روئس فیس ← deletion راری کروموزوم 7 تشخیص می دهند (در تکلیف فیس از رتبه های پروپای فلورسنت استفاده می کنند)

علائم ← ذهن بزرگ - لب بالای پروکنت - بینی کوتاه و سر بالا - چاقی کوچک

زیر جسم های آن حالت یقی دارد

اکثر آنها رتف جسم روئس دارند

دچار مشکلات قلبی هستند (معمولاً آئورت و سرخرگ سلی هایینس، حالت بارکین ایجاد می کنند)

ر این افراد کیم بالاست (هیپرکلسیم)

موقع تولد ← وزن کمتر از نرمال دارند

بچه های حساس هستند و زیاد در کم می مانند!! چون کولیک نسلی در اینها زیاد دیده می شه

مشکلات دندان دارند

مشکلات طوی دارند

ممکن است فتق انیلوئینال در اینها دیده شه!

تون عضلانی یا سنی دارند

از لحاظ هوس و تناسلی عقب تر از بچه های نرمال هستند

آرناسی، برای اینها باید درخواست بیه ← بی سون اندازه گیری کیم است تا بسند هیپرکلسیم دارند یا نه

4- سندرم WAGR ← ناسی از deletion در بازوی کوتاه کروموزوم 11 - (P11)(11) del

یعنی چند region ← 1

سرع ← 1 در هر 8 میلیون تولد!! (خلج نادر)

band ← 1

Subband ← نسه ایق

Subject:

Year. Month. Date. ()

حالا ببینیم اصلاً چرا به این سنترم مین WAGR؟! ، خاطر علائم بیماری که بروز می کنه ت
 W ← مخفف Wilm's tumor ← چون این بیماریان ویلم ز تو مور دارین ، خاطر موتاسیونی
 در 11 WT این افراد صورت گرفته است (چون 11 WT در ناحیه deletion قرار داره .)
 A ← مخفف Aniridia ← یعنی فاقد عنبیه هست ← چرا؟! چون 11 PAX6 ← مسئول ایجاد
 عنبیه است در ناحیه deletion در این بیماری قرار داشته و در نتیجه دیگر در این افراد عنبیه ایجاد نمی شه
 G ← مخفف Genito-urinary ← خاطر abnormalities که این افراد در دستگاه تناسلی
 ارثی خود دارین.
 R ← مخفف Retardation ← که نشان دهنده تنگی عقب ماندگی ذهنی است که در این افراد وجود داره

Wilms' Tumor ← توموری بدخیم که در 50% افرادی که دچار جهش در باریک نوبه کروموزوم 11 هستن دیده می شه

5 - سنترم Angleman ← ناسی از deletion تست کوچکی از کروموزوم 15 مادری
 ← یه نکته مهم اینجاست که باید ببینیم که ماهی دومیم که ما 2 تا کروموزوم 15 داریم (♂) ← یعنی موازنه
 یکی روزه مادر گرفتهیم ← این دو کروموزوم با این از لحاظ توانی کاملاً عین هم هستن ولی در ناحیه خاصی
 از کروموزوم 15 بیان 15 های کروموزوم پدری با مادری متفاوت ← یعنی بعضی از ژن های که در این
 ناحیه قرار دارن در کروموزوم مادری بیان می کنن و در کروموزوم پدری غیر فعالن و بعضی تکر در کروموزوم پدری
 بیان می کنن و در مادری غیر فعالن. [این ناحیه در باریک 9 کروموزوم 15 در فاصله بین 9₁₁ و 9₁₃ می باشه]
 اگر در فردی deletion این ناحیه خاص در کروموزوم مادری صورت گرفته باشه ← فرد دچار بیماری
 Angleman ولی اگر آن ناحیه در کروموزوم پدری از پدر گرفته باشه ← فرد دچار بیماری
 Prader-willi syndrome خواهد بود

این حالت هت که دیده می شه که imprinting یعنی ایسایجاد می کنه ← یعنی چی؟! یعنی توانی ژن ها
 یکی باشه ولی بیان سون فرق کنه ← ناسی از اصناف سون کرده های مثل میل 11 ژن من باشه از بیان ژن
 جلوگیری می کنن.

حالا برگردیم به سنترم (♂) ← شروع : ادر هر 5-6 هزار کودک
 نام دیگر بیماری Angleman ← Happy puppet ← چون ضعیف ساندن و همس تنون من خون و دست

Subject :

Year . Month . Date . ()

کاربره نایب ← منکر (9₁₁₁; 9₁₁₃) del(15), xy, 46
 ← مونث (9₁₁₁; 9₁₁₃) del(15), xx, 46

همین mental retardation دارند .

تکامل شان در سرترا اتفاق می افتد .

نهنه تن صحبت کند .

hyper active هتد و هیچ وقت تعویز ندارند .

سرشان نسبت به افراد طبیعی کوچکتر است .

دهن باز و خندان دارند و چانه ی بزرگی دارند .

6- سندرم (PWS) Prader willi ← ناشی از deletion تست کوچکی از کروموزوم 15 پدری

کاربره نایب ← مساج سندرم Angelman

شیوع ← بین 1 در هر 10 هزار و 1 در هر 15 هزار

افراد مبتلا به این بیماری کاملاً با مبتلایان به Angelman متضادند :

← چاق هستند چون از لاسنی به بعد دچار پرخوری می شوند

mental retardation دارند .

پوست و رنگ چشم روشنی دارند

چشم هاسون ممکنه دچار استروفا یا میوفا باشد ! [سرمنه !! یعنی رونم حی آن اینایی ، اک دلفت !!]

موقع صحبت کردن بریده بریده صحبت می کند .

سر و دست و پای کوچکی دارند .

موقع تولد کوچکتر از نرمال هتد

از لحاظ تکامل حینی دچار مشکلند و مخصوص بسوا

از لحاظ علمی و روانی ممکن است مشکل داشته باشند .

به حالت دیکه هم وجود داره ، ممکنه فرد هر دو کروموزوم 15 این سالم باشه و بی علامت Angelman syndrome

1 Prader willi syndrome رونمون میده !! این چطوری ممکنه ؟! این وضعیت زمانی

ایجاد می شود ، در اثر اختلالی میوزی ، هر دو کروموزوم فرد از مادر به اون برسیم و یا هر دو از

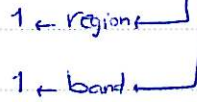
پدر برسیم ← اگر هر دو از مادر نشه Prader willi و اگر هر دو از پدر برسیم Angle man ایجاد می

Subject :

Year . Month . Date . ()

7- سندرم DIGEORGE (PGA) ← ناسی از جگر و دلیسین (صفا جگ) در کروموزوم

در باوی 9 ناحیه 11 (9, 11)



سویع ← 1 در هر 400 تولد



استاد: جین خونین؟! ما: - -
سگاف های حلقی یاد ترونه؟! - -

100% (جگ)

سگاف حلقی + 5 اثر کین نشاء سندرم دی جرج ایجاد می شود . مامی دونیم ، از سگاف حلقی 4 و 5
جین آتکین مرشد؟! تروید ، یار استرید ، تیوس و ...

انزادی ، دجاردی جرج هند ← تیوس و یار استرید ندارند (تروید دارند) - این افراد اختلالات قلبی هم دارند

چون آنها تیوس ندارند ← پس نقص یعنی خواهند داشت
جسم حاسون با هم فاصلگی زیادی داره .
عقب ماندگی ضعیف دارند .

صورت بلندی دارند و دهنون کوچک و حالت خامه پز کرده ، بیس مین fish like mouth
یعنی دهنون بیس دهن ماهر شده .
بندک حاسون به سمت یاسین گره شده
دماغ چپان دارند و گوشها سون به سمت یاسین گره شده .

ناهنجاری کروموزومی دیکری ، معطنه رخ بده کروموزوم حلقوی یا Ring هست ، تکرر یسین روح جسم کی تی
نوسنه بوردن نا حالا بیماری سگومر کم :

Chromosome 18 ring syndrome ← ناسی از سگاف سگاف 2 استهای کروموزوم 18 و جین 2 استهای بهم

و ایجاد حلقه ک

46, xx, r(18)

کاربویاسی ← مونث

46, xy, r(18)

مذکر

Subject :

Year . Month . Date . ()

چه علائق دارد؟ میکروسای - میکروگناسی زبان کوچک - نوسهای مال فورم (منظر غیر طبیعی) - اختلالات
 کمان کوسی - اختلالات جسی - نوسهای در سطح باسن تراز طبیعی هم قرار گرفته.
 آنان دست و پاها کوتاه و حالت hyperflexible دارد
 در دنده ها و ستون مهره ها اختلال دارند
 Malformation های قلبی و کوی و عصبانندی ذهنی و اختلالات تکاملی هم در اینها دیده می شه.

← علامت آیم؟ اختلال ساختاری translocation ← یعنی کروموزوم ها بشکند و قطعاتشون رو با هم جابجایی کنند.

ما دو نوع translocation داریم ← ساده ← کروموزوم ها بشکند و قطعاتشون مبارز بشه
 رابرت سونی ← اثری از کروموزوم های آنروسانتریک ما نیست
 ست لایت شو از دست به و بیاد بر روی کروموزوم آنروسانتریک دیده
 قرار بگیره؟ این ممکن جابجایی رابرت سونی

تکم کروموزوم های انسان آنروسانتریک هستند؟ 13 ، 14 ، 15 ، 21 ، 22

THE END