



دانشگاه علوم پزشکی
و خدمات بهداشتی درمانی تهران

ورودی ۹۲

Genetics

ژنتیک

**Professor
session
scrivener**

دکتر رحیمی

جلسه ۵

زهرا نصیراوغلی

300

تشخیص ...

اول جلسه رو با چینه سوال آغاز می کنیم !

1- میزان ناهنجاری های کروموزومی در سقطهای 3 ماهه تی نخست بارداری 40٪ تا 50٪

2- در بین ناهنجاری های کروموزومی کدام نوع ناهنجاری بیش از همه رخ می دهد؟

* در بین تریزومی های 13 باعث سقط می شوند - تریزومی 16 از همه بیشتر است - و این نوع تریزومی آنقدر خطرناک هست که هیچ گاه منجر به تولد نوزاد زنده نمی شود.

از دیگر تریزومی های کروموزوم های اتوزوم منجر به بیماری می شوند - عبارتند از :

1- تریزومی کروموزوم 13 = سندرم پاتو

حدود 95٪ از جنین های دچار تریزومی 13 هستند سقط می شوند و این میزن و فقط 5٪ از جنین های دچار تریزومی 13 هستند زنده دنیا می آیند.

مهمترین مشکلی که در افراد مبتلا به سندرم پاتو وجود دارد - عقب ماندگی ذهنی و مشکلات شدید عصبی است.

یکی از ناهنجاری های که تقریباً در تمام نوزادان مبتلا به این سندرم دیده می شود - ناهنجاری های مربوط به تکامل جعبه است. (بدشکلی های جعبه) - ممکن است نسبت های پایین طاب عصبی و بخش های دیگر

نیز در این افراد مکن داشته باشد ولی ناهنجاری های سطحی جعبه شایع تر است.

در این افراد مشکلات شدید قلبی هم وجود دارد - در نتیجه - نوزادان زنده می حواله شده که مبتلا به

این سندرم هستند معمولاً دلیل مشکلات قلبی و عصبی یکی دو الی بیشتر درام نیز آورند و زود می میرند

یکی از مشخصه های دیگر این سندرم در سندرم های دیگر وجود ندارد - شکاف لب و کام در طرفه و دیده است.

در این افراد - رواند انگشت مانند (پس دالتی) هم دردست وهم در پا دیده می شود.

معمولاً بدریختی های مچ دست و مچ پا نیز در افراد مبتلا به این سندرم دیده می شود.

* داشتن انگشت اضافه یا پس دالتی به تنهایی بیعاری محسوب نمی شود - چون ممکن است فردی دچار

پس دالتی باشد ولی هیچ نوع مشکلی ذهنی و عصبی نداشته باشد.

در یکی از افراد جامعه دچار پس دالتی هستند ولی رضایی که این پس دالتی با مشکلات دیگری مثل عقب ماندگی

ذهنی مشکل قلبی و ... همراه باشد - بیعاری است.

حالت دیگری که در سندرم پاتو دیده می شود - مکرر و قاتلها است - یعنی حود جسی

یعنی معنن است افراد مبتلا به این سندرم جیسمان بسیار کوچکی داشته باشند و حتی معنن است که جسم
ذاتسته باشند . یعنی فقط اجسم در وسط تنگن میسند !!



ویژگی دیگری که معنن است در افراد مبتلا به سندرم یا تودیه سرد است بدشکلی های بزرگ جسم و لایحه کله لوس است
که البته این ویژگی نسبت به ویژگی های دیگر سریع گسترش داد .

تیریزومی یعنی که معنن دیده شود . تیریزومی کروموزوم 18 است . یعنی سندرم ادوارد

در این سندرم نسبت ابتلای جنین های مویث و مذکر فرق می کند در حالی که در سندرم داولن و یا تو
نسبت جنین های مویث و مذکر مبتلا به تیریزومی برابر است .

80٪ افراد (جنین ها) مبتلا به این سندرم 7٪ (مویث) و 20٪ (مذکر) هتد !!

از سندرم یا توسایع تر است و در هر هزار تولد دیده می شود .

در این افراد مهمترین مشکل غیر از عقب ماندگی ذهنی نگید است پای همانی یا پای
جنبری است که در سندرم های تیر این مشکل وجود نداشت . و به خاطر این مشکل معمولاً مبتلایان
نمی توانند راه بروند .

البته لازم به ذکر است که حدود 95٪ از جنین های مبتلا به تیریزومی 18 سقط می شوند و فقط 5٪

از افراد مبتلا به این سندرم زنده به دنیا می آید !! (مهل سندرم یا تو)

خط کف دست منفرد و بدشکلی های جمجمه (سائل پر جگنی در سر و تورسم یا قفس پایی و عدم
شکین پلی بینی) در این افراد دیده می شود که البته پنج بینی معمولاً تکین نمی شود . نه صورت
گوشها به پایین تر از مکان طبیعی هتد .

در این سندرم جنین ها معمولاً کاهش رشد درون رحم را دارند .

خم سنی انگشتان ری هم نیز در این سندرم دیده می شود . انگشت 2 و 5 ری 3 و 4 خم می شود
که این مشخصه ویژه ای این سندرم است و 100٪ دیده می شود .

تناوب های یا تو و ادوارد در سندرم ادوارد معمولاً کف لب و کام وجود ندارد یا آسراست
معمولاً کف لب و کام 1 طرفه است و سی در سندرم یا تو 100٪ این کف دیده می شود و از بی
شکاف لب و کام سدید و 2 طرفه است .

بدشکلی های مچ دست و مچ پا نیز در این سندرم همانند سندرم یا تودیه دیده می شود .

مبتلایان به سندرم ادوارد معمولاً از مشکلات کلیوی رنج می برند و یکی از عوامل مرگ و میر آنهاست

سوال ۳ - چرا مناطق تریزومی های 18 ، 21 ، 13 سیده من شود و مثلاً در کروموزوم 10 دیده نمی شود؟
چون این کروموزوم ها (13 ، 18 ، 21) آکروستریک بوده و با هم در تکین هتک شرکت می کنند یعنی
تا حدودی ما به هم شد و رن های ما دارند به همین علت است که جنین هایی که دچار تریزومی در این
کروموزوم ها می شوند ممکن است زنده نباشند ولی بقیه تریزومی ها 100٪ می میرند!!

یکی دیگر از ناهنجاری های تعدادی کروموزوم ها - مونوسومی است که من باشد یعنی ندرم تریزوم
در این ندرم به تعداد کروموزوم ها 45 است . 1 کروموزوم X وجود ندارد .
میزان شیوع - 1 در هر 3 هزار نوزاد مونت است - سندرمی است که جن افراد مبتلا مونت می باشد
در 80 درصد موارد عامل ایجاد این ندرم پدر است! یعنی کروموزوم X که باید از پدر می رسد - منی رسه
افراد مبتلا به این ندرم - افراد مونت دارای هوس طبیعی و تنگی نوآه هستند .
بعضی از افراد مبتلا - رشد پوره های گردنی را دارند .

در نیمی پس سر این افراد معمولاً خط رویی صورت پایین تر از حد طبیعی است .
لارم و ذکر است که حدود 98٪ از جنین های مبتلا به مونوسومی X سقط می شوند و فقط 2٪ از افراد مبتلا
این ندرم زنده دنیا می آید! جنین های سقط شده ای که مبتلا به این ندرم بودند - معمولاً متورم شد
و پوره های گردنی در آنها دیده می شود .

ویژگی دیگر این ندرم - پهن بینی قفسه ی سینه است .
افراد مبتلا به ندرم تریزوم - نابارورند چرا؟! چون در زمان کروموزوم X اولی برای
ایجاد تخمدان و کروموزوم X دوم - برای شهرداری تخمدان .
در این افراد تخمدان ها گریه می شوند ولی بعداً چون X دوم ندارند - تخمدان ها حالت حطنی
پیدا می کند و سینه وسیع پیدا نمی کنند - خاطر همین - نابارورند .

البته از میان مبتلایان به ندرم تریزوم افرادی بودند از طریق استخراج تخمک توانستند بارداری شوند
یعنی تخمک داشت ولی آزاد نمی شد به همین علت باروش های مصنوعی بارداری شدند .
اینایی که توانستند بارور بشوند چه ویژگی داشتند؟! توانستند بارداری بشوند؟! فقط در صورتی افراد
مبتلا به تریزوم ممکن است بارداری شوند که چهار مزایم باشند یعنی هم سلولهای شمالی داشته باشه و
هم سلولهای دلائی مونوسومی

افراد مبتلا به این ندرم معمولاً رحم نرمالی ندارند در نتیجه با کلاً خونریزی هاها می زنند و یا

سنترم بعدی من خونیم - سنترم کلاین فیلتر - تریزیومی کروموزوم جنس بصورت (47, XXY) البته اگر سنترم بصورت XXY نیز باشد باز هم کلاین فیلتر محسوب می شود - فقط هر چه تعداد X های بیشتر باشد - شدت علائم نیز بیشتر خواهد بود .

کلاین فیلتر - یعنی از رایج ترین علت های عقب ماندگی ذهنی در مردان است و میزان شیوع آن 1 در هر هزار نوزاد متولد است .

این افراد معمولاً دچار افت IQ تا 10 درصدی IQ هتد - قد بلند و لاغر اندام هتد در هنگام بلوغ رشد ناحیه ی Breast رونشون می بدن - معمولاً صدای مردانه ندارند رشد مو در بدن کم است - خاطر عدم تعادل هورمونی این افراد نازا هتد (مطور نابارور)

البته ممکن است بتوان با فنون مختلف باروری بصورت لقاح خارج رحمی ایجاد کند - البته فقط در این افراد - چهار مزوایتم هتد یعنی علاوه بر طول های دچار تریزومی ، سهولهای طبیعی نیز دارند در این افراد - دراز انگشتی شبیه دیده می شود .

در ایجاد این سنترم - پدر و مادر معمولاً سهر برابری دارند سطح تحریر ی نیز طبیعی این افراد معمولاً بالا اس - یعنی زود عصبانی می شوند و بیعت کروموزوم X اضافی مشکلات جنس مانویه در این افراد دیده می شود .

سنترم بعدی - سنترم راکوب - تریزیومی کروموزوم های جنس بصورت (47, XYY) میزان شیوع - 1 در هر 1800 نوزاد متولد افت ضعیف IQ در این افراد دیده می شود .

همگی نازا یند و در بعضی از آنها باروری بصورت عادی دیده می شود

از لحاظ جسم و همگی بزرگتر از افراد طبیعی جامع هتد - خاطر ن اضافی !! - خاطر ن اضافی - اعصاب ندارند - یعنی پر خاشخرو آنها جسم هتد .

در این افراد علت این تا هنجاری کروموزوم در کدام مرحله از میوز است ؟! اسپرما توژنز

میوز II - یعنی ناسی از میوز II پوری

ب افراد مبتلا ب این سنترم - مکن آب مرد !!

سندرم بعدی - ترسیل اختلالات منظره 3 ثانی (47, X XX)

دارای هوس طبیعی - دوره زندگی زودمان - قد بلندتر از طبیعی در بیشتر موارد بارور هتد ، همین علت معمولاً سانسایی منن شوند .

حیوان شایع ناهنجاری های کروموزوم های جنسی از کروموزوم های اتوزوم کمتر است ؟! ، خاطر اینکه هر صی 1 کروموزوم زن های لستری داسه باسه - ناهنجاری دارن کروموزوم آیب لستری ، فرد می رسون در نتیجه فرد اصتال زنده موندن بتری داره !! چون تعداد زها بزرگ کروموزوم های جنسی از کروموزوم اتوزومال کمتر است - در نتیجه افراد دارای ناهنجاری های کروموزوم های جنسی بتر زنده می موندن

در نتیجه شایع ناهنجاری های کروموزوم های جنسی بتر از اتوزوم است !

دلیل دیک ای هم وجود داره اینک ، مامی اونیم ، در جن موندن 2 تا دارن یکی از ها غیر

فعال منم در نتیجه در افراد طرائی ترنیم هلی کروموزوم های جنسی هم ک اضافی دارند - ها

اصاف غیر فعال من موندن و بینیم تا سیر جنسی بر فنوتیپ فرد ندارند و فرد من موندن بتره !!

آنترکت - - ناهنجاری های ساختاری

تا اینجا فهمیدیم ، ناهنجاری ها تعدادی کروموزوم ها - ناسی از مسکلاتی است ، در سلولهای زده ی

زایی والدین وجود طرد

به سبب هم ناهنجاری های ساختاری کروموزوم چهارم داریم که هم میتونن ناسی از اختلال در سلولهای

زده ی زایی والدین منرد باسد و هم ناسی از اختلال در سلولهای زده ی سوماتیک خود بی عارت

عوامل فنوتیپ و سبب مصنف من تراند منجر به اختلال در سلولهای زده ی سوماتیک شوند

از جمله تستسجات - - ویریه انجمنی که منجر به تکثیر در DNA من شود

لغضی از مواد سببای نیز در سلول وجود دارن ، باعث تکثیر بار منی شوند - راجع ترین تبیین بازهای

آلن و هیدیک ، در بین وجود داره - تبیین کم آ است ، من توانند سبب تکثیر زن اصلی

در بین شود - من توانند هتدی ای برای ایجاد سرطان بانند

در ایجاد سرطان ، 3 زن اصلی دخالت دارن - من پس اصطلاحاً می گیم زن باردار زده ی سوماتیک یعنی جدید

رئودتیم بی زده ی سلولها رومی گره

دسته ی دوم زن هلی ، در ایجاد سرطان دخالت دارند - به سبب من می گیم انفرژن - باعث تکثیر

تتیم سلولی می شود

دسته ی سوم زن های سازنده ی پروتئین هلی هتد ، در آپروتوز دخالت دارند

پس زمانی که سلول می خواهد توسعه یابد و تقسیم شود - اول توسط لاین تو مورس سایر سویا باردارنده کنترل می شه و بعدش توسط لاین تحریک کننده (امفورن) تقسیم رو شروع می کنه و در نهایت آن سلول نادرست و دچار اختلال بود - در اثر سرریش های حاصل از لاین های آبیوسوز از بین می ره !!
 وقتی آسیبی به یکی از این رن ها وارد می شه - می تونیم بدون سرطان کنه در قابل کنترل نیست !!
 آب های - رن ها وارد می شه - یا مثلاً بیرونی دارند و یا منسأرونی - بیرونی هارو که صفحی قبل گفتیم - اسه و مواد شیمیایی و ...

حالا می ریم به درونی ها - مثلاً DNA پلیمرز حلقه خطاکنه و حین همانند سازی ل نوظوشید آب ه رو وارد کنه (ل در هر هزار نوظوشید) البته بین این توانایی روداره که بیاد و این آب هات رو درست کنه و وی بعضی وقتها از زیر پش در میره و ل نوظوشید آب ه رو نم ما ایجاد می شه و بعداً برای ما کلاتی مثل سرطان ایجاد می کنه .
 * انواع جهش های ساختاری و تغییرشون رو اینجا گفتیم که جسمی که نوظوشید برده

کراتیک اور - مباردی کروموزومی بصورت برابر بین ل کروموزوم هولوگ - بعضی وقتها این مبارده برابر نیست - یعنی یکی از کروموزوم ها به دیگری قطعه ای رو می ده و یکی خودش قطع ای رو دریافت نمی کنه - این اتفاق به هنگام میوز می افتد و دلیل آن وجود کپی های مساب از ل کروموزوم در آن منطقه است که می تونند باعث سرخوردن کروموزومی شود - یعنی چی؟! یعنی وقتی می خواد کراتیک اور رخ بده قسمت های مساب کروموزوم سرخوردن و باعث می شه که به جای قطع های برابر - قطع های نابرابر مبارده شه - این نوع جهش که نتیجی deletion و insertion متوالی هست - می تونن مصنعی شون
 * شایع ترین ناهنجاری های ساختاری deletion است

The end



معذرت می خوام که دیر شد !! خو امتحان داشتیم دیکه ...

تبریز - روبروی دانشکده تغذیه - ابتدای خیابان ایرانشل

موسسه پارس کیچن

تلفن: ۳۳۳۵۹۹۱۴ - ۴۱ همراه: ۰۹۱۴۳۱۹۰۰۲۳ صادق