

دانشگاه علوم پزشکی  
خدمات بهداشتی درمانی تبریز

ورودی ۹۲

# Genetics

ژنتیک

**session**  
**scrivener**

جلسه ۸  
زهرا نصیراوغلی

400

Subject:

Year. Month. Date.

زهرا نصیراوغلی

(1)

# نتیجه

جلسه 8

این جلسه در مورد بیماری های تک ژنی صحبت می کنیم. اختلال در این جنفوب باعث ایجاد سندروم بیماری ها می شود.

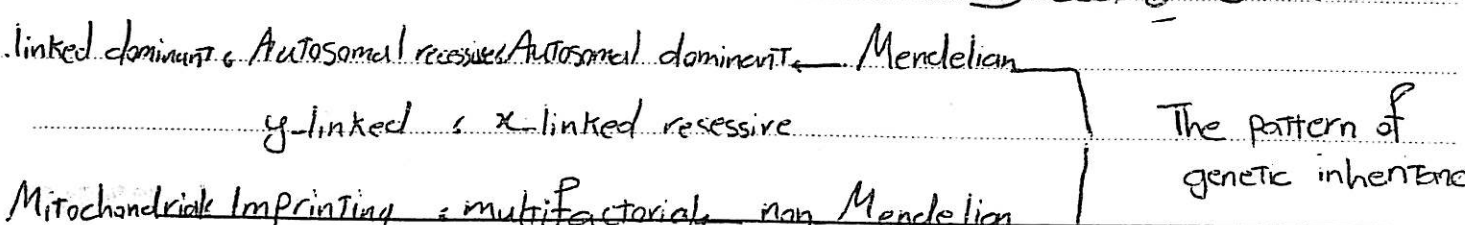
تاکنون بیش از 16000 بیماری با صفت تک ژنی کشف شده است. هر کدام از این بیماری های تک ژنی بر اثر آللوهای قابل تشخیص خاصی، از دست می آید. در نظر گرفتن این آللوها، مالک می کند بفهمیم، این افراد در فرزندان آنها تا چه حدی در خطر ابتلا، اینگونه بیماری ها هستند. آللوهای انتقالی و وراثت این صفات تک ژنی - یا مندلی هستند یا غیر مندلی.

آللوهای مندلی - اتوزومال غالب و مغلوب - وابسته به X غالب و مغلوب و حالت وابسته به Y هستند. آللوهای غیر مندلی - 1 اختلالات چند عاملی - 2 نقص گذاری، نویسی [نقص گذاری، نویسی حالتی هستند، باعث شده، وراثت از حالت مندلی خارج شده] - 3 تواریک هیتوگنریایی (تغییرهای آمپلیفیکاسیون مادری) - 4 می دوسین نقص گذاری، نویسی من هست 15 X X یعنی وقتی 2 تا کپی موروم داریم، حرکتی را از والد به ارث برده ایم. یعنی از ژنهای، روی او با قرار داده، از نظر بیان بر اساس اینکه از کدام والد به ارث برسیه اینطور می بینیم. مثلاً جلسه ی قبل در مورد سندرم Prader willi و Angelman صحبت کردیم که بر اساس اینکه ناسی از deletion کروموزوم 15 پدیری باشد یا مادری - یعنی سندروم ایجاد شده، متفاوت خواهد بود.

تک ژنی دیگر از آللوهای غیر مندلی - اتوزومی Sporadic می باشد - مثل من S مثل سرطان که همه ی او باعث ژنتیکی دارند ولی جهش در خود سلول سوماتیک فرد ایجاد می شه - اینک بیماری از پدر، مادرین به ارث برده باشه.

آلویی تواریکی غیر مندلی دیگر Contiguous gene syndrome می باشد - یعنی این های مهم موسسه مثلاً سندرم دی جورج ناسی از Microdeletion کروموزوم 22 بود - یعنی 2 - چندین از کروموزوم 22 حذف می شدند (ژنهای مهم موسسه).

این جسم در مورد اتوزومال غالب در مغلوب صحبت می کنیم...



این سه فرم های متعدد از آن می گویند. در حالت خاص از آن که صورت  $Aa$  باشد یعنی  $Aa$  و  $Aa$  و  $Aa$  قرار می گیرند. هر فرد  $Aa$  از آن دارد.

در توارث اتوروسال غالب - نسوی وراثت چیه؟! فقط  $A$  کی از آن غیر طبیعی  $Aa$  کفیه، بیماری رو ایجاد کنه - پس در این نوع توارث - حداقل یکی از والدین باید بیمار باشد

در این نوع وراثت - اگر یکی از والدین بیمار باشد - احتمال به دنیا آمدن فرزند بیمار 50 درصد می باشد و این 50% در هر تولد مستقل از تولد بعدی است - یعنی اگر

$$\begin{array}{c} \text{بیمار} \\ Aa \\ \hline Aa \quad Aa \\ \hline A \quad a \end{array}$$

بچه ی اول بیمار باشد - یعنی  $Aa$  - بچه ی دوم سالم و در هر بارداری بچه با احتمال  $\frac{1}{2}$  بیمار می باشد.

ولی اگر هر دو والد بیمار باشند - احتمال به دنیا آمدن فرزند بیمار 75 درصد می باشد.

$$\begin{array}{c} \text{بیمار} \\ Aa \\ \hline AA \quad Aa \\ \hline A \quad a \end{array}$$

در این شرایط هم  $Aa$  بیمار می باشد و هم  $AA$

$Aa$  - بیمار هتروزایگوت  $AA$  - بیمار هموزایگوت

در بعضی بیماری ها  $Aa$  و  $AA$  علائم بیماری نیت -  $aa$  نوبت هتروزایگوت - حادثه سید است. ولی در بعضی از بیماری ها -  $aa$  نوبت هموزایگوت و هتروزایگوت  $Aa$  میزان علائم بیمار

راشان می دهند و هیچ فرقی با هم ندارند.

به عنوان مثال - در بیماری مارفان و الوندرویلاری - علائم بیماری در  $aa$  نوبت هموزایگوت

و هتروزایگوت متفاوت است - در حالت هموزایگوت علائم بیماری به حدی شدید است که

منحصر به مرجین انورال می شه

ولی در حالتی که علائم در  $aa$  نوبت هموزایگوت هیچ فرقی با  $aa$  نوبت هتروزایگوت ندارد

استفاده ای هم در توارث اتوروسال غالب وجود دارد -  $Variable$  expression (بیان متفاوت)

یعنی مثلاً در خانواده مادر بیمار و پدر سالم است و اکثر بیماران دارند - می دونیم - نهایی

والد سالم و والد بیمار باشد -  $aa$  نوبت فرزندان به صورت  $Aa$  خواهد بود - پس هر فرد

فرزند این خانواده دارای  $aa$  نوبت است - هر  $Aa$  - ولی علائم بیماری در 2 فرزند

متفاوت است - این وضعیت می گویند بیان متفاوت - یعنی  $aa$  نوبت یکسان ولی

میزان بروز علائم متفاوت

Subject:

Year. Month. Date. ( )

(3)

2. incomplete penetrance (نفوذپذیری ناقص ژن) یعنی فرد دارای ژنوتیپ هتروزگوت بوده و حامل آن بیماری زایی باشد ولی علائم بیماری را نشان نمی دهد که این وضعیت در توارث اتوزومال غالب است. اینستا محسوب می شود. چون در این نوع توارث ژنوتیپ هتروزگوت صفاً باید بیمار باشد.

فوق بیان متغیر و نفوذپذیری ناقص ژن در چیست؟ در اینم در بیان متغیر علائم وجود دارد ولی ضعیف یا شدید است ولی در نفوذپذیری ناقص ژن هیچ کون علائمی وجود ندارد.

حالا چرا اینگونه استنادات در توارث اتوزومال غالب وجود دارد؟ (1) عوامل محیطی مختلف

(2) ژن های تقیر دهنده - ماسی دو نیم، ژن های مختلف در عملکرد ژن ماسی دارند و مادر را بدن بیشتر از 5 هزار ژن داریم و این ژن ها در هر فردی - هر چند پدر و مادر و خواهر و برادر همگی باسن - تنوعاتی دارند - یعنی از فردی - فرد دیگر فرق می کند و ممکن است ماسی این ژن های مختلف بر ژن خاصی - متغیر بیماری می شود در ایجاد اینگونه استنادات دخلی باشد... !!

(3) ماهیت ژنها (این توضیح بدان!) ???

منظور از میزان نفوذپذیری ژن چیست؟ 100٪ دانه - یعنی اگر مواسون وجود داشته باشم برای این نوع بیماری خاص - امکان ندارد این بیماری خرفشونون نده - مثلاً نوروفیبروما تورتور از این نوع بیماری ها است ولی ممکنه بلیم Penetrance 50٪ است - یعنی از سن افرادی که مواسون در ژن لایسا دارند فقط 50٪ سن علائم بیماری رونون من دن ...

مثلاً بلیم نفوذپذیری ژن 10٪ است یعنی از هر 100 نفری که جهش در ژن عامل بیماری دارند فقط 10 نفر سن این بیماری رو دارند - مگر بیماری هسوکروماتوز - که عامل ژن HFE می باشد - که این ژن در اکثر افراد دچار مواسون است ولی فقط 10٪ از افراد که مواسون دارند بیماری مبتلا هتد

پدیده دیگری هم ممکن است در وراثت اتوزومال غالب رخ دهد - نام آنتیسیپیشن Anticipation یعنی مثلاً بیماری وجود داره - نام اسکال - آتالسی هست - در اون هم محو چهار انگشت می شه و هم تغییراتی در نخاع - وجود می آید - افراد مبتلا به این بیماری اول ساله و نوزاد هتد ولی از - سنی به بعد دچار آتالسی می شن یعنی سن نوزاد هتد و نوزاد هتد و نوزاد هتد


Subject:

Year. Month. Date. ( )

(4)

خب... حالا تصور کنین ما 1 پدربزرگ داریم، حامله ← این بیماری؟ و حیوانات علائمی رو نشون بده، زمانی، این پدربزرگ سن 60 سالگی می رسه، چهار اگالتی می شم و حدوداً 30 سال طول می کشه تا این بیماری این پدربزرگ از یاد بره و در سن 90 سالگی پدربزرگ می میره. این پدربزرگ 1 پسر داره که حامل بیماری رو از پدرش گرفته. این پسر هم تا سن 40 سالگی سالم زندگی می کنه ولی در سن 40 سالگی علائم بیماری بروز می کنه و 2 سال طول می کشه تا پسر از یاد بره و بمیره. نوهی این خانواده هم که 1 پسر و 1 دختره در سن 13 سالگی سالم زندگی می کنه ولی در سن 30 سالگی علائم بیماری ظاهر می شه و 8 سال طول می کشه تا بیماری به مرحله گندلی خود برسه.

در این حالت می گیم این بیماری آنتی سینیسیس مادرزادی داره ← یعنی وقتی از پدر بزرگ پسر و از پسرش پسر یا دخترش (فرز می کنه) می رسه ← شدت بیماری افزایش پیدا می کنه. عبارت دیگر زمانی که این بیماری 3 نسل متعلق می شه ← پدر بزرگ ← پدر ← پسر و اولی مذکر باشد ← شدت بیماری افزایش می یابد. یعنی اگر از پدر بزرگ پسر یا دخترش برسه ← شدت بیماری افزایش پیدا می کنه. (نسل اول) (نسل دوم)

معنی 1 بیماری آنتی سینیسیس مادرزادی داده باشم ← یعنی وقتی از نسل اول به مادر خانواده می ریم و از مادر پسرنداشتن ← شدت بیماری افزایش پیدا کنه. 

این پدیده در بیماری های اتان می افته. ناسی از افزایش تکرارهای 3 نوکلئوتیدی است مثل هانتینگتون. مثلاً ممکنه در بیماری آرفرد تا 40 تا از تکرارهای 3 نوکلئوتیدی روداشته باشم، طبیعتی باشم ولی اگر تعداد تکرارهای 3 نوکلئوتیدی از 40 بزرگتر شه ← فرد دچار بیماری می شه و هر چه تعداد تکرارهای بزرگتر باشه ← شدت علائم بیشتر خواهد بود ← حالا در آلکول بیماری ها چون زمانی، هماننداری صورت می گیره این وقت های تکراری ما یا بزرگتره DNA پلیمری روی این وقت ها ستر می خوره و آباه می کنه و این باعث افزایش تعداد تکرارها در هر نسل می شه و در نتیجه بیماری از سن به نسل دیگر منتقل می شه.

حالا ببینیم چرا بستیم این نسل دوم مذکر باشد یا مویست ← ممکنه شدت بیماری خفک کنه؟ چون اگر مویست و تخمک و تخمک نشون رای نسبت رنجا، وقتی تکرارها زیاد می شه ← متفاوتاً مثلاً در مورد رنجان هانتینگتون (عامل هانتینگتون) که داخل تخمک تعداد تکرارها بالا بره ← تخمک نشون



Subject:

Year. Month. Date. ( )

(5)

تحليل كنهه درازين ميره - در نتيجه در اين بيماري ، تحريك منفي توده سلبت بيماري روانشناسي كنهه ولي  
اگر هم مني توده تعداد بالاي تکرارهاي 3 نوکته منفي رو تحليل كنهه - مني توده سلبت بيماري روانشناسي

موزائيسم - در الكوهای توارثي اتورومات غالب داخل مي كنهه و او بارو بهم مني توده - يعني سلولها  
فرد از ۲۲ تعداد بيري برده سلولي مشتق شده باشند - كسي اين اتفاق منقده كا رمانجي ، تحريك وا  
بعدها اينكه اتفاق مي افتد ، اما چند بار تقسيم مي تود بدها مي كند و بعد مني توده در ۲۲ سلول رخ مي ده  
در نتيجه سلولهاي حاصل از آنها متغلات از سلولهاي اوليه خواهد بود و ۲۲ تا صدين برده سلولي در بدن  
اين فرد وجود خواهد داشت

موزائيسم - ممكن است سوماتيك باشد germ line - كه سلول هميشه بافته - در كين اندام  
جني شريك كنهه - germ line ، در غير اين صورت سوماتيك خواهد بود  
اگر سوماتيك باشد - مني توده حاصل مني توده  
اگر germ line باشد ممكن است مني توده مشتق شود  
- و پديده هاي نكته در توارث اتورومات غالب پديده مي شه

paternal age effect - يعني رضاي ك من پدر انتراس من بايد - احتمال اينكه در فرزندان  
نكته رني غالب ايجاد شه - بيره ! - چرا چون بيري انيم اچوم ايجاد شه تعداد تقيمات مي تود زياده  
صورت نكته (منزل از تقيم مي تود) بنا بر اين احتمال ايجاد استاه هم زياد خواهد بود و چون با انتراس من پد  
تيم هاي تقيم كننده موراسيون هم بواين بواين كند سندنوا كار افتادن - بنا بر اين مني توده موراسيون  
ايجاد شه و اصلاح كنهه و در نتيجه با انتراس من پد ر ، بيماري هاي نكته رني انتراس من بايد  
ولي با انتراس من مادر - احتمال ايجاد كندم بيماري هاي نكته رني پد ايمي كنهه ۱۵ بيماري هاي كنهه  
يعني بيماري هاي كنهه مربوط به خلاصه دن كنهه موراسيون خواهد بود  
بيماری های نكته رني - اكنوزيلاري - ندرم بارفان - نوروفيبروماتوز و ...

حالا بر طبق ايناي خونديم - كني معلنه - والدين سلام باشن ولي بچه بيمار باسهم كا (در الا  
توارث اتورومات غالب) كا - ① نفوذ پذيرگي ناقص ② موراسيون جديد (يعني فرد پد  
تولد شه دچار هميشه شده) ③ موزائيسم  
كني معلنه بچه سلام باشه ، ولي والدين بچه بيمار باشن - [من رسيه خون ندارم !!] - يعني والد  
بچه سلام باشن ولي وقتي معلنه دقيق باشن ، معلنه مني توده بيمارن ه ۱۰ ۱۱

Subject:

Year. Month. Date. ( )


(b)

- ① بیان متغیر ② بیماری‌هایی که در بین بالا آسگار می‌وند مثل هانتینگتون
- ③ non-paternity ← اسناد فرمودن یعنی پدرش، پدر واقعی اش نیست.

2 تا تعریف هم در مورد بیماری‌های اتوزومال غالب باید ببینیم:

① True dominance ← یعنی چه فردی هتروزایگوت داشته باشد وجه هتروزایگوت ← علائم بیماری  
فرضی کنه و یک ان باشد ← مثل هانتینگتون

② Semi dominance ← یعنی نسبت علائم در فرد هتروزایگوت ← از هتروزایگوت باشد

③ Co-dominance ← یعنی همون هم توان، دیرستان خونده بودیم  ← مثل گروه  
خونی AB ← کویری‌های هر دو آلل بروز می‌کنند

بیماری‌هایی از تیم صبی که حالت اتوزومال غالب دارند ← هانتینگتون - نوروفیبروماتوز - دیستروفی  
هیپوتونیک رتوبروز اسکروزوز

برای تیم ادراری? Polycystic kidney disease  
برای تیم گوارشی? Familial polyposis coli

برای تیم حونی ← Hereditary spherocytosis von Willebrand disease

برای تیم اسکلی ← سندرم بارفان - آکنروز لایزا - Osteogenesis imperfecta  
Ehlers-Danlos Syndrome

برای تیم متابولیک ← هیپرکسترمیای فامیلی *Acute intermittent porphyria*



Subject :

Year . Month . Date . ( )

بیماری هانتینگتون ← هسته های مغزی قسمت های مختلف مغز در این بیماری دچار آتروفی می شوند و علائم بیماری ظاهر می شود.

علائم این بیماری ① انقباض و انبساط غیر ارادی عضلات ← یعنی عضلات ارادی او به صورت غیر ارادی عمل می کنند.

② عملکرد شناختی مغز نشان دچار اضمحلال می شود و در نتیجه دچار اختلالات شناختی می شوند.

③ از لحاظ خلق هم این افراد دارای اختلال هستند مثلاً دچار انسرزدگی می شوند.

که همی این علائم ناشی از آتروفی مغز و خصوصاً هسته های مغزی است. در کورکس مغز هم بستر است آتروفی و وجود بیاد و بیخ بستر از هم در بال بال گانگلیاها این آتروفی صورت می گیرد. سپس در رن هانتینگتون که باعث ایجاد هانتینگتون می شود ← بر روی کروموزوم 4 قرار دارد روی باروی لوبان

رن هانتینگتون ← پروتئینی به نام هانتینگتین را کد می کند.

این بیماری ناشی از افزایش تعداد تکرارهای CAG نوکلئوتیدی می باشد. در قسمت UTR 5' این رن قرار دارند این بیماری معمولاً از 40 سالگی شروع می کند.

این رن در همی سلولهای بدن بیان نمی شود بلکه بستر در سلولهای عصبی بیان می شود. همین علت در این بیماری، بستر، سلولهای عصبی دچار آسیب می شوند.

← بیماری های دیگری که ناشی از افزایش تعداد تکرارهای نوکلئوتیدی هستند ← فنیل آلانین → فردریک دایسستر و من هیوتونیک (که در آن تکرارهای CTG در ناحیه 3' رن DMPK افزایش می یابد)

در بیماری هانتینگتون ← اگر تعداد تکرارهای CAG کمتر از 27 باشد ← بیماری ظاهر نمی شود در خودس و در بیمه هاس (نرمال)

اگر تعداد تکرارهای CAG بین 27 تا 35 باشد ← در خودس بیماری ظاهر نمی شود ولی ممکنه در بیمه هاس ظاهر بشود (مهم نرا)

اگر تعداد تکرارها بین 36 تا 39 باشد ← در خودس هم ممکنه بیماری ظاهر بشود، در بیمه هاس ممکنه ظاهر بشود (نموده)

اگر تعداد تکرارهای CAG 40 و بیشتر از اون باشد ← بیماری هم

در خودس و در بیمه هاس (نموده کامل)



Subject:

Year. Month. Date. ( )

مقدار کربوهیدرات‌های 3 نوکلوئیدی در میزان وزن بزرگ‌علائم آسید دارد. به علاوه اگر تعداد کربوهیدرات‌ها 100 تا 150 برسد. ممکنه در سن 2 سالگی هم علائم بیماری بروز کند.

حالا بیسیم چه ست‌هایی برای هانتینگتون وجود دارد؟

1- Presymptomatic Testing - به علاوه مادر باید در خانواده هانتینگتون داره. به اینها فرزند

5-6 سالگی دارند. می‌خوان ببینن آیا بیماری به بچه سون منتقل شده یا نه؟ یعنی آیا

بچه در آینده علائم هانتینگتون رو بروز می‌ده یا نه؟ البته این تست از نظر اخلاقی درست نیست

چون دوستان اینم مراه در آینده بیماری هم ممکنه روی کیفیت زندگی فردا اثر بذاره!!

2- Confirmatory Testing - زمانی صورت می‌گیره که در فرد انقباض غیر ارادی

عضلات ارادی دیده می‌شه و برای اینم بزرگ مطمن بشن که این وضعیت ناشی از بیماری

هانتینگتون هست، این تست رو درخواست می‌کنن.

3- Prenatal Testing - زمانی که یکی از والدین بیمار هست و در 3 ماهگی اول بازرسی

می‌کنن تا بدن بچه ببینن آیا جنین سون بیمار هست یا نه؟

هانتینگتون - به علاوه در مان قطعی ندارد و فقط در مان محاسنی دارد ولی روش‌های درمانی خاصی در حال

شکل‌گیری است. که یکی از آنها سرآمیجی مهارکاسیازهای است که منجر به آپوپتوز در سرکولوسون می‌شوند

و در نتیجه باکسک سلول‌های بنیادی است.

Subject :

Year. Month. Date. ( )

بسیارم دیستروفن میوتونیک - شایع ترین نوع دیستروفن عضلانی است که در افراد بزرگسال دیده می شود  
میزان بروز آن 1 در 10000 هست. بیداری آنتیسیپ (Anticipation) نیز در این بیماری دیده می شود.

علائم - عضلات صورتی این افراد ضعیف - عضلات صورتیون آدریان

عضلاتی، در وقت ریکال دست و پای این افراد وجود دارد - دچار ضعف است

عضلات گردن هم ضعیف ...

در اینها تاسی سر - آب مروارید - نارسایی قلبی - آتروفی لنگها - زیادت و مشکلات  
گوارشی هم دیده می شود.

اگر تعداد توایی های 3 نوکلئوتیدی چینی زیاد باشد - ممکن بصورت مادرزادی هم

این بیماری دیده می شود در این صورت ضعف عضلانی چینی شدید و حتی ممکن است

هم در این گروه نوزادان دیده می شود ... ممکن مشکلات تنفسی هم در آن نوزادان دیده می شود

زیر این بیماری - روی کروموزوم 19 قرار دارد و اسم آن DMPK می باشد - آنزیم کینازی و کد  
می کند. این بیماری ناسی از افزایش توایی های 3 نوکلئوتیدی در قسمت UTR 3' DMPK می باشد

اگر تعداد تکرارهای 3 نوکلئوتیدی CTG بین 5 تا 37 تا باشد - نوزادان

بین 50 تا 80 تا باشد - بیماری ضعیف

بیشتر از 100 - بیماری شدید

در حال حاضر هنوز کاملاً مشخص نشده است، چگونه محصول ژن DMPK می تواند سبب بروز علائم میا

شود. امروزه اعتقاد بر این است که فعالیت غیر طبیعی پروتئین کیناز حاصل از این ژن علت اصلی می

نست، بلکه محصول RNA این ژن که حاوی تکرارهای گسترش یافته است، در مسیر پردازش RNA سا

رینها مداخل ایجاد می کند و بیان آن کارایی مشکل روبرو می سازد. ثابت شده که این نوع RNA، حاوی تکرار

CGT با تعداد افزایش یافته، در هسته ی سلول تجمع می کند و سبب از اتصال به پروتئین متصل شونده

به RNA، CUG است. عملکرد جدید دست می آورد. همچنین مشخص شده که افزایش سطح پروتئین

متصل شونده به CUG [CUG Ep] در هسته ی سلول، سبب بروز مداخل با تعدادی از ژنها

می شود که در واقع این ژنها محصول ایجاد دیستروفن میوتونیک است

Subject:

Year. Month. Date. ( )

بیماری بعدی؟ - آلزایمر و پارکینسون - برن آن روی گروه سوزنم - قرارداد و مربوط - آلزایمری فاکتور  
 ریگد است و باعث می شود که طول استخوان نرسد بلندیم و کوتاه بسوزن ا  
 علائم - سر بزرگ - بیضی برجسته - و بیضی فرورفته - لوروز کف ری - وصله - اندک است  
 کامل تشکیل نشده

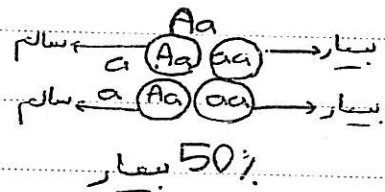
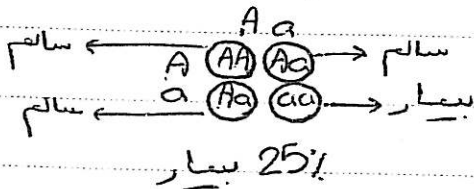
IQ - نورمال

در بیماری موارد افراد مبتلا به این بیماری پدر و مادر سالم دارند - چون این بیماری بیشتر ناسی اثر  
 Paternal age effect می باشد و علت بیماری سن بالای پدر است



← بیان مقید در این بیماری نادر است !!!

\* بیماری های اتوزومال مغلوب - پدر و مادر سالم - فرزندی بیمار



در بیماری های اتوزومال مغلوب اگر هر دو والد بیمار باشد - 100% بچه ها بیمار خواهند بود  
 ولی استثنائاتی وجود دارد - مثلاً اگر ناسی در نظر بگیریم ما هم از دو نوع کدین و این  
 بچه سون سونا هست (ناسی ناسی از نوع اتوزومال مغلوب) چرا که 15% می گیم در ناسی 2 تا  
 3٪ زن دخالت دارند اگر هر دو ناسی ناسی خرابیم - ناسی ناسی ایجاد می شه  
 پس اگر ناسی که هر دو ناسی آن خراب است در پدر و مادر متفاوت باشد - باعث می شه  
 فرزندی ناسی ناسی برای اون زن و در نتیجه سونا با سون که این حالت می کن

Locus Heterogeneity - یعنی لوکوس های زینی مختلف هستی در ایجاد بیماری فصل  
 هتد - یعنی تنوع در اینکه بیماری هاناسی از همس در ناسی مختلف است  
 در مقابل این حالت ما حالت genetic Heterogeneity داریم - یعنی فقط زن در ایجاد  
 بیماری دخالت دارد مثل هتالاسمی - تنوع در اینکه بیماری هاناسی از انواع  
 همس ها در زن است

Subject :

Year . Month . Date . ( )

در بیماری های اتوروفال مغلوب ، خویشاوندی صلبی مهم است ، چون بیماری های ژنتیکی ناروهند

را بیشتر در ازدواج های فامیلی دیده می شوند .

مال عاقلی داریم ، نام صریب خویشاوندی است ، یعنی نسبتی از زینها ، خاطر خویشاوندی

مستک است ، این صریب در برابر خواهرها  $\frac{1}{2}$

در والدین  $\frac{1}{4}$

First cousin share در دخترخاله ، پسرخاله ، دخترعمو ، پسرعمو  $\frac{1}{8}$

بن دایی و خواهرزاده یا بن عم و برادرزاده  $\frac{1}{4}$

First cousin once removed share ، اما بیادین بن یا دخترعموی ما نام ازدواج داریم (از دونه صلب  $\frac{1}{14}$ )

Second cousin ، از دین بن یا پسرعموی عم یا نوهی خاله هم  $\frac{1}{32}$



مال صریب دین هم در جره نام محاسب می کنیم ، نام صریب هم خونگی است ، هم نصف صریب

خویشاوندی خواهد بود ، چرا که چون صریب خویشاوندی بین 2 نفر است می توان با هم ازدواج

کنیم محاسب می کنیم ولی صریب هم خونگی در بعضی اوقات محاسب می شود .

در صریب هم خونگی ، یعنی چقدر احتمال دارد بچمون بیمار بشه ، مثلا اگر از نوهی

First cousin هتد و صریب خویشاوندی او  $\frac{1}{8}$  است بیان کنیم صریب هم خونگی ما چقدره ، یعنی

چقدر احتمال دارد بچمون بیمار بشه ، می کنیم  $\frac{1}{16}$

سوال هایی برای بیماری های اتوروفال مغلوب ، سیستیک فیبروز ، فنیل کتونوری

هموسیستین اوری ، هموکروماتوزی ، کچوری دایسون ، لاسی ها ، آلکاتونوری

(Spinal muscular Atrophy) SMA

The End - - -