

دانشگاه علوم پزشکی
خدمات بهداشتی درمانی شیراز

ورودی ۹۲

Genetics

ژنتیک

**Professor
session
scrivener**

دکتر رحیمی

جلسه ۷

زهرا نصیراوغلی

300

ژنتیک ... !

بدن نمی‌تواند مورفوزوم‌های اتوزوم‌ها را تحمل کند، ولی در مورد کروموزوم X به بین می‌تواند مورفوزوم آن را تحمل کند، به نظریه چرا؟ چون یکی از کروموزوم‌های X به غیر فعال می‌شود در افراد طبیعی و به صورت بار باری در میاید. همچنین علت آن افراد با 1 کروموزوم X می‌توانند زنده بمانند. (عملاً از بین 2 کروموزوم X در خانم‌ها، اکثر آن‌ها یکی کروموزوم X نهم قرار دارد غیر فعال اند، چیزی که در قسمت سودو اتوزومال رجن قرار دارد یعنی کروموزوم X اول در ناحیه دارند برای اینکه بتواند موقع میوز جفت پس و سردار تشکیل بین. این ناحیه در کروموزوم X در انتهای باری قرار دارد در کروموزوم X در انتهای باری 9 قرار دارد.

این ناحیه مثل کروموزوم‌های اتوزوم در X و Y یکسان است یعنی در آنها توانایی هاستون یکسان!

تریفوس‌هایی از اتوزومال‌ها که می‌توانند زنده بمانند؟ 13، 18، 21

تریفوس‌های کروموزوم‌های جنسی نیز قابل تحمل می‌باشد. افراد مبتلا به تریفوس X (1)

[تریفوس X] معمولاً از نظر فنوتیپ طبیعی هستند - از اصطلاح mental retardation به طبعی

هستند و یا فقط 10 تا 20٪ از این تراز افراد شرط هستند - زود رنج و حساس هستند - معمولاً

از لحاظ باروری طبیعی هستند. ممکنه تعداد کروموزوم‌های X در بعضی افراد از 3 تا 12 باشد در آن صورت عدد 12 بیشتر

بروز می‌کند و پس این موارد بارور هستند.

شیوع تریفوس X - 1 در هر هزار تولد

2) مورفوزوم X - سننم ترنر: [مطالبی، جلسه 5 نویسم روزیم دوباره نمی‌نویسیم!]

مبتلایان به این سندرم - دچار اختلالات مادرزادی قلبی هستند

ممکن است حامله شوند و زنده بمانند.

از لحاظ سوزی مشکل دارند

دچار یوگی استخوان هستند - چون در اینها تعداد آنها فعال نیست، استروئید و سرورکتون در

به اندازه کافی ترشح کند - در نتیجه دچار یوگی استخوان هستند - بهترین درمان صورت

بلیزد (باهور مونه‌های مصنوعی)

شیوع: استاد قبلی گفت 1 در هر 3000 تولد و بی این ات دلفتن 1 در هر 2500 تولد !!

دیت خونین تصعیم بلیزین !!

Subject :

Year . Month . Date . ()

این آماره کرون، این وضعیت به میزان 1 در هر 200 لقاح دیده می شود ولی چون می میرند و سقط می شوند به همین علت شیوع این سندرم از 1 در هر 2500 کودک زنده من باشد.
سندرم ترنر برخلاف سندرم داون هیچ رابطه ای با سن مادر ندارد و در تمام نژادها دیده می شود و تنها موزوم می است که می توان آنرا تشخیص داد.

علت این سندرم؟! non disjunction ← رخ می دهد ← این non disjunction

یا قبل از لقاح رخ می دهد یا بعد از این تخم لقاح دیده می شود. بعد از تقسیم دوم و سوم تخم انبان ملاحظه در نتیجه حالت موزایم ایجاد می شود. یعنی بعضی از سلولهای ما $46 \times X$ هتد و بعضی $45 \times X$ و بعضی دیگر ممکن است حالت $47 \times X$ و یا $45 \times X$ و یا $46 \times X$ داشته باشند. اینها حالت های موزایمی از سندرم ترنر هتد. در هر چه در این وضعیت تعداد سلولهای نرطال $46 \times X$ بیشتر باشد. علامت سندرم خفیف تر خواهد بود.

بعضی مواقع هم سندرم ترنر ناشی از fragmentation یا قطع قطعه شدن کروموزوم X است. طای موز انبان می آید، وقتی که در مورد این کروموزوم خاصیت کریم گفتم، این کروموزوم X هم بعد می رسد که مندرجاً سندرم ترنر باشد.

باری P کروموزوم X یعنی مهمه ← جسی، آرنفد 46 کروموزوم داشته باشد ولی 1 deletion در باری P کروموزوم X داشته باشد ← مبتلا به سندرم ترنر خواهد بود.

% کاربوتایب های مختلف در افراد مبتلا به سندرم ترنر

کاربوتایب	سویج P
موزوم زومی $45, X$	50%
موزایم $45, X / 46, XX$	20%
اینزوکروموزوم $46, X, (Xq)$	15%
رینف کروموزوم $46, X, r(X)$	5%
deletion $46, X, del(Xp)$	5%
other	5%

یعنی مبتلا می آیم در 50% افراد مبتلا به سندرم ترنر، ایجاد این سندرم ناشی از موزوم زومی X من باشد!

Subject :

Year . Month . Date . ()

غیرفعال شدن اسکرووروم x رایج در barbody 1 خانم نژاد کی اتفاق می افتد؟! در روز 16 رومانی

به نکتی دیده، وجود دارد این، یعنی از رن ها هذ، در x پیری با x ماری فرقی دارند، در نتیجه در سندم
قرمز، سرد مبتلا به، اینم ان 1 x ای، دانه از پیری، با زمار، ممکنه، غلظت معاری نوسون
به، طور مثال، از ای، x ماری بودند نبت، او تایی، x پیری بودند، چاقی توکولوا، تر هستند.

برای درمان مبتلایان، سندم، سرد هم از دوران بلوغ، بعد برای آنها استروژن و پروژسترون تجویز می شود
از علائمی، در مبتلایان، سندم، سرد دیده می شود و پس جلات قبل گفته شده، این، قوس کافی عمقی
دارند و حالت Cubitus valgus در این افراد دیده می شود، یعنی نرسون دستا سونو مثل آدمای معوض
باز کنند.

در حالت دیده ای، در دوران مبتلا، سندم، سرد هم تولد دیده می، این، موقع تولد دست و پاها سون
بنا کرده و پوست پست گردن سون هم سگ، چرا؟! چون طی جنینی در پست گردن سون مایع جمع شده بود برای
همین بعد تولد، این مایع جمع شده، پوست باز هم، مقدار سگ.

حالا می بینیم سماع سندم یعنی، اس دهنی کم توضیح دادن برای همین ان کتاب می نویسم براتون - - !!

3 سندم x شکسته ... — Fragile x Syndrome

از نظر طبقه بندی بیماری ها، این وضعیت را می توان در دسته عیالها جناری های تک زنی قرار داد تا این، عزاز
1 بیماری اسکرووروم آن را بررسی کرد، این بیماری بیست، دلیل، بروز عیب افتادی های دهنی بوده و اولین بیمار
شناخته شده ای است که در آن جهش دنیا ملک (گسترش تکرارهای 3 تایی) عایل، بروز بیماری است. این بیمار
با نژاد ای 1 در 5000 مردان را درگیر می کند و حدود 4 تا 8 درصد از کل موارد عیب افتادی دهنی در مردان
به دلیل این بیماری رخ می دهد. وراثت این بیماری از قوانین نژاد، وراثت قبلیت نمی کند.

خصوصیات بالینی

در اوایل دوران بچگی دهمن در سبزی سانی، چهره ی بیمار آن حالت خاصی
خود می تری، شامل بیسانی بزرگ، گوش های بزرگ، صورت گیده و استخوان ننگ برجسته می باشد. بعد از دوران
بلوغ اکثر بیمار آن دارای بیضه های بزرگ هستند. سواهدی از ضعف بافت های پیوندی در این افراد
دیده می شود، شامل انعطاف بیسن از حد مفاصل، کتیه سون، از حد پوست و پرولاسی درجه ی مبتلا
می باشد. مشکلات یادگیری متوجه تا سیدی دارند و سیرال مبتلا خصایص، اوتیسم و رفتارهای سرتخ.

Subject :

Year . Month . Date . ()

رئیسان می دهند. در هنگام حرف زدن زبان آنها می لرزد. ولکت زبان دارند. زبان ناعقل؟ **ژن بیعاری** تا حدودی علائم چهره رئیسان می دهند و نمی از زبان، جهش کامل را دارند. از مسطحات ذهنی خفیف تا متوسط ارتج می بیند.

کروموزوم X شکسته ← نام اندازی سننرم X شکسته به این دلیل بوده است که کروموزوم X افراد بیعار

1 ناحیه شکسته در انتهای بازوی بلند X و در نزدیکی تلومر (3.3) خود دارند. **سطوح شکسته**، نواحی از کروموزوم هستند که خوبی رنگ من لیرند و معمولاً هر دو کروموساید در این نواحی درگیر هستند. علاوه بر این احتمال برز شکست های کروموزومی در این نواحی وجود دارد.

علت مولوژنی بیعاری ← تلووم سننرم X شکسته، تحت عنوان FRAXA شناخته می شود و جهش در بوم

FRAXA در واقع گسترش اندازه ی 1 ناحیه در قسمت 5' UTR ژن FMR1 است. این ناحیه شامل 1 توالی تکراری از نوکلئوتیدهای CGG است. در DNA افراد سالم بین 5 تا 45 عدد از این تکراری گامی وجود دارد و بصورت پایداری از والدین به فرزندان به ارث می رسد. با این وجود افزایش تعداد تکرارهای گامی

در بین تعداد آنها به 59 تا 200 تکرار می تواند باعث عدم بیاب آنها شود. اگر تعداد تکرارها به 51 تا 58 برسد می کن آکل حدوداً 50٪

200 تا 2000 تکرار به این وضعیت و مکن بیس جهش و آبر 200 تا 2000 تکرار به این جهش کامل. مرطابی که دارای بین جهش هندا و مردان ناعقل سالم می باشد، اخیراً مشخص نموده که این نوع افراد

در سنن بالا ممکن است به نوعی بیعاری نورولگری به نام سننرم آنالکسی X شکسته (FXAS) مبتلا شوند. برای این ناحیه شکسته در کاروباس این افراد خوبی مشخص شود، باید از محیطات فاقد فولات و بتعین استفاده کرد.

4 سننرم کلان فیلتر ← قبلاً گفته شده - فقط از نای رویه قبلاً ننوستم می رسم !!!

در این افراد هیچگونه دیم مردانه شایع است. یعنی از لحاظ بیض دچار آتروسی هندا و همی اوینها به خاطر آترواسیسی دارند تا بارور هندا (یعنی اسپرم در Semen اوینها وجود ندارد).

پراکنده میوهای آنها بصورت زناخ است. اندام های جنسی دارند و سونه هاسون گم عرضه. **گوشیوماسی** (یعنی بزرگ شدن سینه ها) در 30٪ از مردان مبتلا دیده می شود.

درمان ← از دوره ی بلوغ به بعد به اوینها تستوسترون می بدن تا صفات ثانویه جنسی در اوینها به طور نرمال ظاهر شده.

برای درمان ناباری هم می توان **testicular sperm aspiration** انجام بدهند و یا **ICSI** **Intra cytoplasmic sperm injection** و در اوینها بدن تا بتونن بارور بسن.

Subject :

Year. Month. Date. ()

پیشینه که چه عرض کنیم (۱۰) ← 2 صنفه

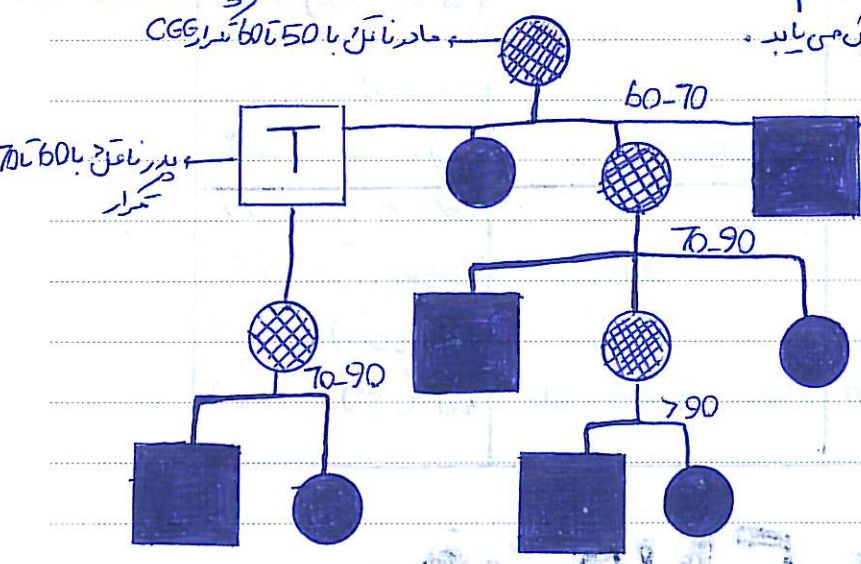
یک نکته در مورد نحوه وراثت بیماری X شکنجه با همی موند، اینجا می نویسم ببخشید...

مسأله‌ی ژنتیکی و سنندم X شکنجه ← انجام مسأله در مورد این بیماریان با برضی مسکلات همراه است. توارث بیماری، نوع خاصی از توارث وابسته به X است. تعداد دختران که مرد سالم نامل حاصل می‌شود همش هستند و فرزندان بیمار این دختران در خطر به ارث بردن همش و یا همش کامل هستند. مقدار این خطر بستگی به اندازه تکرارهای ژنومی دارد و زمانی، تعداد تکرارها در مادر از سه اینسترسود معمولاً همش کامل به سرها به ارث می‌رسد.

زمانی، دارای همش کامل هستند به احتمال 50% صاحب فرزندان بیمار بیمار خواهند شد و همچنین نمی از دختران آنها هم نامل همش کامل خواهند بود. از آنجایی که 50% از دختران نامل همش کامل به عقب افتادگی ذهنی مبتلا می‌شوند [بسی عقب افتادگی دیده می‌شود؟ زمانی، این همش روز مادرش بگیرد یعنی X ای که از مادرش ریده، چهار موماسین باشد. ولی اگر از پدرش به ارث بگیرد این موماسین رو عقب مانده ایجاد نمی‌شود] بنابراین احتمال داشتن دختران بیمار برای این زمان برابر $\frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{16}$ یعنی 25% است.



در این بیماری وضعیت پیسی میاد به نام Sherman paradox ← یعنی چی؟ یعنی نسلی؟ نسلی احتمال بروز بیماری افزایش می‌یابد.



نتیجه FRAXA \rightarrow لوکوس \rightarrow است \rightarrow نام ژن \rightarrow در این لوکوس ژنی که ضلوع بیماری \rightarrow شکسته است \rightarrow ژن 1-FMR است \rightarrow که سروریشنی را کم می کند \rightarrow 6.4 آمینو اسید دارد \rightarrow و RNA-binding پروتئین است \rightarrow نام FMRP \rightarrow که این پروتئین در تکامل و رشد سلولهای عصبی نقش \rightarrow مهمی دارد \rightarrow و همین دلیل رضایی \rightarrow \rightarrow فرد مذکور نتواند این پروتئین را تولید کند \rightarrow (به دلیل \rightarrow توماسون) مبتلا \rightarrow عیب مادرزادی ذهنی می شود \rightarrow ژن 1-FMR حدود 17 \rightarrow آمزون دارد \rightarrow ابتدای آمزون \rightarrow این ژن \rightarrow حالت untranslated دارد \rightarrow یعنی سرجه نیزه \rightarrow \rightarrow توالی های CGG در قسمت 5' untranslated region است \rightarrow (5'-UTR)

در این بیماری:

اگر در افراد نرمال یا مائل بخواهیم تعداد تکرارها را تعیین کنیم \rightarrow از روش PCR استفاده می کنیم و پس در افراد بیمار تعداد تکرارها را با روشی دیگر و بهم فسرده است \rightarrow با تست PCR نمی توان تعیین داد و باید از روش سائرن بلات استفاده کرد!

این هم جدول ارتباط ژنوتیب \rightarrow فنوتیب در سنیم \rightarrow شکسته \rightarrow

وضعیت هوسی	نوعی شکسته	تعداد تکرارهای 3 تایی
نرمال	ندارد	مردان (نرمال: 10-45 تا 51 تا 58 (آبیل حدودا وسط)
نرمال	ندارد	20 تا 29 (بسیار جهش)
عیب ابتدایی متوسط تا شدید	(حدود 50 سلولها)	50 تا 200 (جهش کامل)
		زنانه (نرمال: 10-50)
نرمال	ندارد	51 تا 58 (آبیل حدودا وسط)
نرمال	ندارد	59 تا 200 (بسیار جهش)
50: نرمال - 50: عقب مانده	دارد (حدود 10 سلولها)	200 تا 2000 (جهش کامل)

THE END 

تبریز - روبروی دانشکده تغذیه - ابتدای خیابان ایرانشل

موسسه پارس کیجا

تلفن: ۳۳۳۵۹۹۱۴ - ۴۱ همراه: ۰۹۱۴۳۱۹۰۰۲۳ صادق