

پتالوژی آسان شده است ☹

1. تمام اختلالات ژنتیکی در نوزادای و کودکی تظاهر نمی یابند و برعکس بسیار بیماری های اطفال منشا ژنتیکی ندارند.
2. اختلالات ارثی از یک والد ناشی می شود و در طول تکثیر در گامت ها منتقل می شوند که خانوادگی هم گفته میشود.
3. اختلالات ولادی به اختلالاتی گفته میشود که در زمان تولد بوجود می آیند.
4. بعضی بیماری های والدی ژنتیک نیستند مانند سفلیس.
5. تمام بیماری های ژنتیکی ولادی نیستند مانند هانتینگتون که بعد از دهه سوم و چهارم زندگی آغاز میشود.
6. جهش عبارت از تغییرات دائمی در DNA می باشد. وقتی در حجره های جنسی رخ بدهند به فرزندان منتقل میشوند که منجر به امراض ارثی میگردند.
7. جهش در حشرات سوماتیک باعث ایجاد سرطانها میشوند و به فرزندان منتقل نمیشوند.
8. جهش ها که یک ژن را دگر می کنند از یکی از سه نمونه توارث پیروی میکنند.
 - a. اتوزومی غالب
 - b. اتوزومی مغلوب
 - c. وابسته به X
9. سندروم مارفان که جهش در ژن فیبریلین از انساج منضم است باعث اثرات گسترده ای در سیستم اسکلتی، چشم و سیستم قلبی و عایی میشود.
10. تشوشات اتوزومی غالب
 - a. به صورت هتروزیگوت تظاهر میکند که حد اقل یکی از والدین شخص بیمار مبتلا باشد.
 - b. مردها و زنها هر دو مبتلا میشوند و هر دو منتقل میکنند.
 - c. اگر شخصی مبتلا با شخص سالم ازدواج نماید هر طفل 50% چانس ابتلا به بیماری را دارد.
11. تشوشات اتوزومی مغلوب
 - a. زمانی رخ میدهد که هر دو والد یک لوکوس ژن معین جهش یافته باشد.
 - b. این صفت اغلب والدین را درگیر نمیکند اما ممکن است خواهرات و یا برادران بیماری را نشان دهند که خواهرات و برادران امکان ابتلای یک چهارم دارند.
 - c. خطر بروز مجدد در هر تولد 25% می باشد.
 - d. پروتئین های انزیمی توسط جهش تحت تاثیر قرار میگیرند.
12. تشوشات وابسته به کروموزوم X
 - a. تمام تشوشات وابسته به جنس، وابسته به کروموزوم X هستند.
 - b. تا هنوز هیچ بیماری وابسته به کروموزوم y شناخته نشده. تنها خصوصیتی که روی کروموزوم y است، صفت غیر مخرب گوش های پر مو است.
 - c. تشوشات وابسته به کروموزوم X تنها توسط زنان هتروزیگوت ناقل، فقط به پسران منتقل می شوند و توسط مردان مبتلا، بیماری به دختران منتقل میشوند ولی دختران ناقل آن مریضی هستند و مریضی را نشان نمی دهند.
13. بیماری های ناشی از جهش در پروتئین های ساختمانی
 - a. سندروم مارفان
 - i. اتوزومی غالب نسج منضم است، که ژن فیبریلین را تحت تاثیر قرار میدهد.
 - ii. میکروفیبریل ها بطور فراوان در ابهر، لیگامینت ها و سیلیاری زونولهای که از عدسیه چشم محافظت میکنند موجود میباشد.
 - iii. شیوع این سندروم $\frac{1}{5000}$ ، نزدیک به 70 تا 85% موارد فامیلی تخمین زده میشود.
 - b. سندروم های اهلز-دانلوس (EDSs)
 - i. با نقایصی در ساختمان و سنتر کولاجن مشخص میشوند که همگی تشوشات ژن واحد هستند.
 - ii. حداقل 30 نوع مشخص کولان وجود دارد که همه آنها حامل ژنهای متفاوتی هستند.
 - iii. حد اقل 6 شکل EDS شناخته شده است.
 - iv. افرادی که این سندروم را دارند میتوانند انگشت خود را به عقب خم کنند و یا زانوی خود را به طرف بالا خم کنند. احتما بیجا شدن مفصل بهایی است، پوست آنها بطور غیر معمول کشش دارد، بسیار شکننده و در مقابل ضربه آسیب پذیر است.
 - v. آسیب کوچک = نقایص بزرگ.

14. امراض ناشی از اثر جهش ژنهای کد گذار پروتئین های آخذوی

a. هایپر کولسترولیمی فامیلی

- i. جزء شایع ترین تشوشات مندلی است.
- ii. شیوع وضعیت هیپروزانگوت در جمعیت کلی، $\frac{1}{500}$ است.
- iii. LDL شکلی از لیپوپروتئین است که 70% کل کلسترول پلازما توسط آن منتقل میشود.
- iv. این بیماری از اثر جهش در ژن که LDL را کد میکند ایجاد میگردد.
- v. 75% گیرنده های LDL روی هجاتوسیت ها قرار دارند.
- vi. کبد نقش مهمی را در میتابولیزم LDL دارد.

b. گالاکتوزمی

- i. یکی از تشوشات اتوزومی مغلوب است که $\frac{1}{6000}$ تولد زنده را درگیر میکند.
- ii. فقدان انزایم گالاکتوز-1 فسفات یوریدل ترانسفراز باعث ایجاد گالاکتوزمی میشود.
- iii. هیپاتومیگالی اغلب ناشی از تغییرات چربی است.
- iv. یرقان و هیپاتومیگالی اغلب در هفته اول زندگی واضح میشود.
- v. تجمع گالاکتوز و گالاکتوز-1 فسفات در کلیه، انتقال اسید آمینه را مختل میکند.
- vi. تشخیص گالاکتوزمی: میتواند با وجود قند بجز از گلوکوز در ادرار مورد شک باشد. اما تشخیص تشوشات ترانسفراز در لوکوسیتها و کریوه های سرخ خون قابل اعتمادتر هستند.
- vii. تشخیص قبل از تولد توسط سنجش فعالیت GALT در حجره های مایع امنیوتیک یا اندازه گیری سطح گالاکتیتول در مایع امنیوتیک امکان پذیر است.

15. امراض ذخیره ای لیزوزومی

- a. لیزوزومها حاوی انواع انزایم های هیدرولیز کننده هستند که در تجزیه اسفنگولیپیدها و میوکوپولی سکرایدها نقش دارند.
- b. در فقدان ارثی یک انزایم لیزوزومی، باعث تجمع متابولیت های تجزیه نشده نا محلول داخل لیزوزوم ها میشود.
- c. تقریباً 40 بیماری ذخیره ای لیزوزومی شناخته شده است.
- d. یک تقسیم بندی مفید تر و عملی بیماری لیزوزومی بر اساس نقص مایکولی زمینه ای میباشد.
- e. تابلو های خاصی که در این بیماری دیده میشوند:
 - i. انتقال از نوع اتوزوم مغلوب است.
 - ii. اغلب نوزادان و اطفال کم سن را درگیر میکنند.
 - iii. ذخیره واسطه های نامحلول در فاگوسیت های تک هسته باعث هیپاتواسپلنومیگالی میشود.
 - iv. تشوش وظیفه حجروی ناشی از زنجیره ای از وقایع ثانوی است.
- f. این بیماری ها بسیار نادر هستند.

g. بیماری تی-ساکس (Tay-Sachs Disease):

- i. نوزادان در زمان تولد طبیعی هستند ولی در 3 تا 6 ماهگی ضعف عقلانی شروع میشود.
- ii. عقب ماندگی ذهنی، کوری و نقص عصبی شدید ایجاد میگردد.
- iii. در طی 2 تا 3 سال مرگ اتفاق می افتد.
- iv. تشخیص آن: میتواند افراد هتروزایگوت را باتخمین سطح هگزوز آمینیدازها در سیرم یا با آنالیز DNA.
- h. بیماری نیمین پیک نوع A و B:

- i. در نوع A در اثر کمبود شدید اسفنگومیلیناز، تجزیه اسفنگومیلین به سرامید و فسفوریل کولین.
- ii. ارگانهای که شدید تر مبتلا به این مرضی میشوند، شامل (طحال، کبد، مغز استخوان، عقدات لمفاوی و ریه ها) میباشد.
- iii. تمام سیستم عصبی مرکزی (طناب نخاعی و گانگلیونها) در این پروسه درگیر هستند.
- iv. اغلب مرگ در طی 3 سال اول زندگی رخ می دهد.
- v. مریضان مبتلا به نوع B، ارگانومیگالی دارند ولی علائم نورولوژیک ندارند.
- vi. برای تشخیص قبل از تولد با سنجش انزایمی یا آنالیز پروب DNA ممکن است.

i. بیماری نیمین پیک نوع C:

- i. متفاوت از نوع A و B و همچنان از هر دونوع شایع تر میباشد.
- ii. جهش در هر دوژن مرتبط به NPC1 و NPC2 می تواند منجر به بیماری شود.

- iii. NPC از نظر کلینیکی هتروژن است.
- iv. شایع ترین نوع آن در زمان کودکی تظاهر میکند.
- v. تشخیص آن: توسط اتاکسی، دیس تونی، دیس ارتری و پسرقت روانی.
16. **امراض ارثی چند فکتوری:**
- امراضی اند که در نتیجه ترکیب دو یا چند ژن با عوامل محیطی بوجود می آید.
 - حتی دوگانگی های که از یک اووم بوجود آمده باشند و در شرایط مختلف نشو و نما کرده باشند ممکن است قد های متفاوتی داشته باشند.
 - ژنهای ناقص زیادتر = مرض شدیدتر.
 - ارثیت شان تابع قوانین مندل نمی باشد.
 - این امراض در خصوصیات همچون (قد، وزن، فشارخون، رنگ مو) نقش دارند.
 - شرایط ابتلا به این بیماری:
 - توسط تعداد ژنهای جهش یافته که به ارث برده شده.
 - میزان رویداد اختلال برای اعضای فامیل درجه 1 (والدین، خواهر، برادر، فرزندان)
 - احتمال ابتلای دوگانگی غیر همانند بیشتر از 100%.
 - خطر ابتال به حاملگی های بعدی بستگی به نتیجه حاملگی قبلی دارد.
- g. این نوع توارث امراض مانند (دیابت ملیتوس، هایپرنتشن، نفرس، اسکیزوفرنی، امراض ولادی قلب و برخی تشوشات اسکلیتی) را در بر میگیرد.
- h. هایپر تانسین نمونه عالی از توارث ملتی فاکتوریال است.
17. **تشوشات ساینوجنتیکی:**
- عبارت از تغییراتی اند که با تشخیص کریوتایپ توسط میکروسکوپ میتوان مشاهده کرد.
 - بسیار عمومیت دارند.
 - 7.5% حاملگی ها بی نظمی کروموزومی وجود دارد که منجر به سقط های خودبخودی ویا تولد جنین مرده ویا مرگ بعد از تولد میگردند.
18. **تشوشات در تعداد کروموزومها:**
- در انسان طبیعی تعداد کروموزومها 46 عدد است. $2N=46 \rightarrow$
 - پولپلوئید $N=23 \rightarrow$
 - پولی پلوئیدی $3N, 4N, \dots \rightarrow$
 - موزائیسیم اصطلاحی است که برای توصیف حضور دو ویا بیشتر از جمعی از حجرات با محتوای متفاوت در یک شخص بکار میرود.
19. **تشوشات ساختمانی کروموزومها:**
- تغییرات ساختمانی در کروموزومها عبارت از جداشدن یک قسمتی از بازوی کروموزوم و بعد از آن فقدان ویا تنظیم مجدد قسمت های کروموزوم می باشد.
 - نشانگر بازوی کوتاه $P \rightarrow$
 - نشانگر بازوی بلند $Q \rightarrow$
 - کروموزوم 2، بازوی بلند، ناحیه 3، باند 4 $2q34 \rightarrow$
 - ترانسلوکیشن (Translocation)**
- انتقال یا جابجایی قسمتی از کروموزوم به کروموزوم دیگر.
 - معمولا دو طرفه است.
 - ترانسلوکیشن را با حرف t نشان میدهند.
 - جابجایی دوطرفه بین کروموزوم 22 و 9 میباشد $t(9;22),XY,46 \rightarrow$
- f. **ایزوکروموزوم (Iso Chromosome)**
- سنترومیر بجای اینکه عمودی تقسیم شود، بصورت افقی تقسیم میشود و یکی از دو بازو از بین میرود. بازوی باقی مانده همانند سازی میکند که منجر به دو بازوی کوتاه و یا بلند میگردد.
 - ایزو کروموزوم را با حرف i نشان میدهند.
 - ایزو کروموزوم بازوی بلند کروموزوم X $i(Xq) \rightarrow$
- g. **حذف (Deletion)**
- از دست دادن قسمتی از کروموزوم ویا یک بازوی از کروموزوم.

h. انورژن (Inversion)

1. قطعات بین کروموزوم از هم جدا میشوند و بعد از برعکس شدن دوباره به هم وصل میشوند.
- i. کروموزوم حلقوی:
 1. بعد از اینکه از هر انتهای کروموزوم قطعاتی حذف گردیده باشد و هر دو انتها باهم وصل شده باشد و کروموزوم شکل دایره را اختیار کند.
 - j. مونوزومی شامل حذف (2n-1) و تریزومی شامل زیادی (2n+1) در کروموزومها میباشد.
20. داون سندروم (تریزومی 21):
 - a. حدود 95% افراد مبتال به تریزومی، تریزومی 21 دارند.
 - b. تعداد کروموزومهای شان 47 عدد میباشد.
 - c. علت آن جدا نشدن کروموزومهای 21 در میوز میباشد.
 - d. سن مادر تاثیر قوی روی داون سندروم دارد.
 - e. $\frac{1}{1550}$ تولد زنده زنان کمتر از 20 سال رخ میدهد.
 - f. $\frac{1}{25}$ تولد زنده زنان بیشتر از 45 سال رخ میدهد.
 - g. طفل عقب ماندگی ذهنی دارد. IQ از 25 تا 50 متغیر است.
 - h. 40% این بیماران انومالی های قلبی دارند.
 - i. 80% افراد فاقد مرض ولادی قلب میتوانند تا 30 سال انتظار بقا را داشته باشند.
 - j. کروموزوم 21 حامل 500 ژن است.
21. سندروم کلاین فلتر:
 - a. وقتی بوجود می آید که حداقل دو کروموزوم X و یک یا بیشتر کروموزوم Y وجود داشته باشد.
 - b. سن مادر در بوجود آمدن این سندروم دخیل میباشد.
 - c. 13% مریضان شکل موازنیکی شامل 47XX7/48XXX و 46XY/47XXY میباشد.
 - d. این مریضان فاصله بین کف پا تا استخوان عانه زیادی دارند، که ظاهر بدن دراز دارند.
 - e. مشخصه دیگر آن شکل بدنی خواجه ای، کاهش موی صورت، بدن و عانه و ژنیکوماستی نیز دیده میشود.
 - f. بزرگترین قطر خصیه ها 2 سانتی متر همراه با اتروفی خصیه میباشد.
 - g. اثر کلینیکی اصلی این سندروم عقامت است.
 - h. تنها تعداد کمی صاحب فرزند میشوند.

22. سندروم ترنر:

- a. این سندروم با هیپوگنادیزم اولیه در افراد از نظر فینوتایپ مونث مشخص میشود.
- b. از مونوزومی بازوی کوتاه کروموزوم X ناشی میشود.
- c. در 75% بیماران کروموزوم X وجود ندارد.
- d. عقب ماندگی رشد، کوتاهی قد غیر طبیعی کمتر از ایک سوم، تورم پشت گردن، خط موی خلفی پائین، افزایش زاویه بازوها، قفسه سینه سپر مانند، افزایش فاصله نوک های سینه، ادیمای لمفاوی دست ها و پاها، انومالی کلیه (نعل اسبی) تنگی قوس ابهر، آلت تناسلی بصورت بچه گانه، موی عانه خیلی کم، عدم عادت ماهوار.
- e. تقریباً 43% این بیماران یا موزائیک هستند یا تشوشات ساختمانی کروموزومی X دارند.
- f. شایع ترین حذف بازو کوتاه و ایزوکروموزم بازوی بلند.

برای دانلود فایل های بیشتر از تمام سمستر های طب معالجوی به کانال تلگرام من بپیوندید. @tebapps
برای معلومات طبی، استایل، خواص میوه ها و غیره معلومات مفید دیگر صفحه فیسبوک من را لایک و تعقیب نمایند. طب و سلامت

اگر داخل این چپتر کلمات املائی دیدم من را از بزرگواری خود ببخشید!!!

نوت:

- برای رفتن به کانال و یا صفحه فیسبوک فقط روی نام آن کلیک کنید که به رنگ آبی مشخص شده است.
- این برگه ها شامل محتویات کمی رایب میباشد. پس لطفا در وقت نشر ویا پرنر و کپی کردن مشخصات نویسنده را پاک نکنید، چون به گناه بزرگی گرفتار خواهید شد. ☹️