

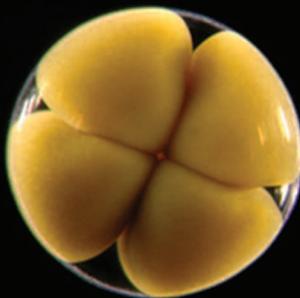
مؤسسه علمی آموزشی
فرهیختگان راه‌دانش



نمونه

جنین شناسی

درسنامه - نکات کلیدی - تست های فصل به فصل



مؤلف: عادلہ نقش بندیہ

کارشناسی ارشد تربیت مدرس

به نام خالق

جنین شناسی

تألیف و گردآوری: عادلہ نقش بندیہ

«کارشناسی ارشد تربیت مدرس»

مقدمه:

مؤسسه علمی آموزشی فرهیختگان راه دانش با هدف ارائه کیفی ترین خدمات آموزشی و با تلاش گسترده توانست مجموعه‌ای از خدمات آموزشی را که از نظر علمی، به روز بودن مطالب، پوشش دادن مطالب رفرنس‌ها و بازدهی در زمره بهترین‌ها است ارائه دهد.

مشاوره و پشتیبانی تحصیلی:

مشکل عدیده ای که بیشتر داوطلبان با آن مواجه هستند و هر ساله با وجود صرف هزینه‌های مالی و زمان زیاد نمی توانند در آزمون قبول شوند به این دلیل می‌باشد که داوطلبان آگاهی کافی از منابع مطالعاتی، روشهای مطالعه و مرور مطالب صحیح، روشهای تست زنی و مدیریت زمان را ندارند بنابراین مؤسسه فرهیختگان جهت تحکیم رسالت خود که همواره ارتقاء کیفیت آموزش بوده است جمعی از برترین مشاورین و رتبه‌های تک رقمی را به خدمت گرفته است تا با ارائه منابع مطالعاتی کاربردی، آموزش روش‌های مطالعه و مرور مطالب هر درس، نحوه تست‌زنی صحیح و برنامه مطالعاتی روزانه و هفتگی به داوطلبان، آنها را از سردرگمی درآورده و با ایجاد انگیزه و تمرکز در داوطلبان سبب موفقیت آنها در آزمون گردد.

بسته‌های آموزشی مؤسسه:

بسته‌های آموزشی که به داوطلبان ارائه می‌گردد حاصل ماه‌ها تلاش بی پایان گروه علمی مؤسسه (که ترکیبی از رتبه‌های تک رقمی دکتری و کارشناسی ارشد و اساتید دانشگاه‌های تهران) می‌باشد که با در نظر گرفتن منابع وزارت بهداشت تالیف گردیده است. در این بسته‌ها تلاش شده است که درسنامه به صورت شرح جامعی از دروس ارائه گردد و جهت تفهیم بیشتر مطالب، نکات کلیدی منابع وزارت بهداشت و نکات تستی سوالات کنکور سال‌های اخیر نیز به درسنامه اضافه گردیده است و جهت محک و خودآزمایی داوطلبان، تست‌های هر فصل همراه با پاسخنامه گنجانده شده است. به این ترتیب بسته‌های آموزشی مؤسسه فرهیختگان را از نظر پوشش دادن سرفصل‌های آزمون به مجموعه‌ای کم نظیر تبدیل نموده به نحوی که داوطلب با مطالعه و جمع‌بندی بسته‌های آموزشی مؤسسه همراه با مطالعه منابع وزارت بهداشت براحتی پاسخ‌گوی بیشتر سوالات کنکور خواهد بود. بسته‌های آموزشی مؤسسه هر سال ویرایش و به روز گردیده و نکات، مطالب و تست‌های جدید نیز به آن اضافه می‌گردد.

آزمونهای آزمایشی :

داوطلبان رشته‌های مختلف بایستی جهت محک و خودآزمایی خود و جمع‌بندی مطالب بایستی برنامه ریزی مطالعاتی صحیح داشته باشند. مؤسسه با در نظر گرفتن شرایط داوطلبان مختلف اقدام به برگزاری آزمون‌های آزمایشی ۹ مرحله‌ای و ۳ مرحله‌ای در ۲۸ رشته نموده است.

۲ نکته بارزی که آزمون‌های آزمایشی موسسه فرهیختگان را از دیگر موسسات متمایز می‌نماید این است که در آزمون‌های آزمایشی موسسات دیگر، سوالات زبان به صورت جامع و کلی طرح می‌گردد که این موضوع سبب سردرگمی داوطلبان گردیده و داوطلبان نمی‌دانند مطالعه درس زبان انگلیسی را از کدام منبع مطالعاتی شروع کنند، به همین دلیل اکثریت قریب به اتفاق داوطلبان مطالعه درس زبان را رها نموده و این موضوع لطمه بزرگی به داوطلب وارد می‌کند به نحوی که ممکن است داوطلب در چندین درس یک رشته تسلط کافی داشته باشد و در آزمون اصلی نیز درصدهای خوبی را کسب کرده باشد ولی با توجه به اینکه درس زبان را مطالعه نکرده معمولاً این درس را سفید و یا درصد بسیار ضعیفی کسب نماید که این مقوله سبب عدم قبولی داوطلب با وجود شایستگی‌های علمی وی می‌گردد. موسسه فرهیختگان جهت برطرف نمودن این مشکل و چه بسا معضل، اقدام به ارائه طرح درس و سرفصل زبان انگلیسی در آزمون‌های آزمایشی خود نموده تا داوطلبان بتوانند با برنامه ریزی صحیح مطالعه زبان انگلیسی (که ضریب بالایی دارد) را انجام داده و دچار سردرگمی نشوند، این روش سبب می‌شود که داوطلب با طبقه بندی مبحثی، درس زبان را مطالعه نمایند.

نکته دوم اینست که فواصل زمانی آزمون‌های آزمایشی (۶مرحله طبقه بندی و ۳ مرحله جامع) با توجه به حجم مطالب تنظیم گردیده است، تا داوطلب بتواند با مطالعه بدون استرس و صحیح و مرور و جمع بندی مطالب به آمادگی کامل دست یابد. داوطلبان می‌توانند بعد از ثبت نام جزوه روش‌های مطالعه صحیح، روش‌های مرور و تست‌زنی را به صورت رایگان از موسسه دریافت نمایند.

کلاسهای آمادگی :

با توجه به این که بیشتر دانشجویان در دانشگاه به دلیل ساعات کلاسی کم، موفق به یادگیری مطالب دروس تخصصی نمی‌شوند و با مطالعه چند باره جزوات نیز، بسیاری از نکات برای آنها قابل فهم و یادگیری نمی‌باشد. موسسه فرهیختگان با نظر گرفتن شرایط داوطلبانی که امکان استفاده از کلاس‌های آمادگی حضوری را ندارند اقدام به تهیه و تدوین DVDهای آموزشی (با استفاده از تدریس اساتید برتر دانشگاه‌های تهران) در دروس مختلف نموده است. سبک تدریس در این کلاس‌ها بمانند کلاس‌های حضوری شامل شرح درس، نکته گوئی و حل تست می‌باشد.

داوطلبان رشته‌های مختلف می‌توانند جهت بهره‌گیری از خدمات آموزشی موسسه (بسته‌های آموزشی، آزمون‌های آزمایشی، کلاس‌های آمادگی و مشاوره و پشتیبانی تحصیلی) می‌توانند به نمایندگی‌های سراسر کشور مراجعه نموده و یا با دفتر مرکزی موسسه ۲۴ ۹۵ ۹۷ ۶۶ - ۰۲۱ تماس حاصل فرمایند.

امید است که در سایه حق تعالی و بهره‌مندی از تلاش خود و خدمات آموزشی موسسه شما عزیزان به موفقیت‌های بزرگتری دست یابید.

با آرزوی موفقیت

مدیریت موسسه فرهیختگان راه دانش

مؤسسه علمی آموزشی

فرهیختگان
راه دانش



گامتوزنر

گامتوزن

واژه جنین‌شناسی را می‌توان با اصطلاح *Developmental Anatomy* مساوی دانست و در بیان تعریف، جنین‌شناسی رشته‌ای از علوم آناتومی است که به مطالعه تغییرات جنین در داخل رحم مادر می‌پردازد. همان‌طور که می‌دانیم تکامل انسان از بدو به وجود آمدن زیگوت تا زمان مرگ فرد ادامه می‌یابد که علم جنین‌شناسی به مطالعه تکامل فرد از شروع تشکیل سلول زیگوت تا زمان تولد می‌پردازد. تکامل انسان در ابتدا با تشکیل زیگوت توسط دو نوع سلول جنسی سلول جنسی مذکر و سلول جنسی مونث طی عمل لقاح انجام می‌شود.

لقاح خارج از بدن (*In Vitro Fertilization: IVF*) کاربرد فن لقاح خارج از بدن، در خانم‌هایی است که لوله‌های رحم‌شان بسته است یا اوولاسیون آن‌ها کند است؛ در این روش، سلول‌های جنسی را از والدین می‌گیرند و وارد سیستم‌های آزمایشگاهی می‌کنند. پس از اینکه لقاح در محیط آزمایشگاهی انجام می‌شود، در اثر تکثیر سلولی جنین شکل می‌گیرد. سپس جنین تولید شده را از طریق واژن به داخل رحم تزریق می‌کنند.

دو اصطلاح *Evolution* و *Development*:

این دو اصطلاح در فارسی هر دو به معنای تکامل هستند. منظور از *Evolution* تکاملی است که به وسیله داروین و نظریه وی، وارد علوم بیولوژی شد. اما در این درس هرگاه واژه تکامل به تنهایی استفاده شود، منظور تکامل جنینی انسان است. (*Developing Human*)

در هسته سلول‌ها، کروموزوم‌ها وجود دارند و تعداد زوج کروموزوم‌ها در انسان ۲۳ عدد است که به صورت قراردادی از ۱ تا ۲۳ شماره‌گذاری شده‌اند. از شماره ۱ تا ۲۲ را کروموزوم‌های اتوزوم یا پیکری و کروموزوم شماره ۲۳ را کروموزوم جنسی گویند.

میتوز:

طی این فرآیند یک سلول مادری در نهایت به دو سلول دختری تقسیم می‌شود. سلول‌های دختری تشکیل شده، از لحاظ ژنتیکی و ظاهری شبیه سلول مادری و از نظر تعداد کروموزوم‌ها همانند سلول مادری، دیپلوئید هستند.

میوز:

تقسیم میوز در هر دو جنس اتفاق می‌افتد و فقط مخصوص سلول‌های جنسی است. این نوع تقسیم سلولی در ۲ مرحله انجام می‌شود. در مرحله اول یک سلول به دو سلول تقسیم شده و به دنبال آن در مرحله بعد دو سلول به چهار سلول تقسیم می‌شوند. چهار سلول ایجاد شده طی تقسیم میوز، دارای ۲۳ کروموزوم خواهند بود و در نتیجه هاپلوئید هستند. هیچ کدام از این چهار سلول به وجود آمده از نظر ژنتیکی شبیه یکدیگر نیستند. در طی مرحله اول

تقسیم میوز و قبل از تقسیم اولیه سلول زایا به دو سلول، دو کروموزوم پدری و مادری در کنار یکدیگر قرار می‌گیرند و پدیده‌های به نام کراسینگ اور انجام میشود در طی این پدیده، اطلاعات ژنتیکی بین دو کروموزوم پدری و مادری مبادله می‌شوند. به بیان دیگر، دو کروموزوم اطلاعات یکدیگر را کپی و جابه‌جا می‌کنند، نه اینکه اطلاعات را حذف کنند.

تکامل انسان با لقاح آغاز می‌شود یعنی هنگامی که گامت نر به گامت ماده می‌پیوندد و سلول واحدی به نام زیگوت ایجاد می‌شود.

گامتوژنز: یعنی تبدیل PCS به گامت‌های نر و ماده.

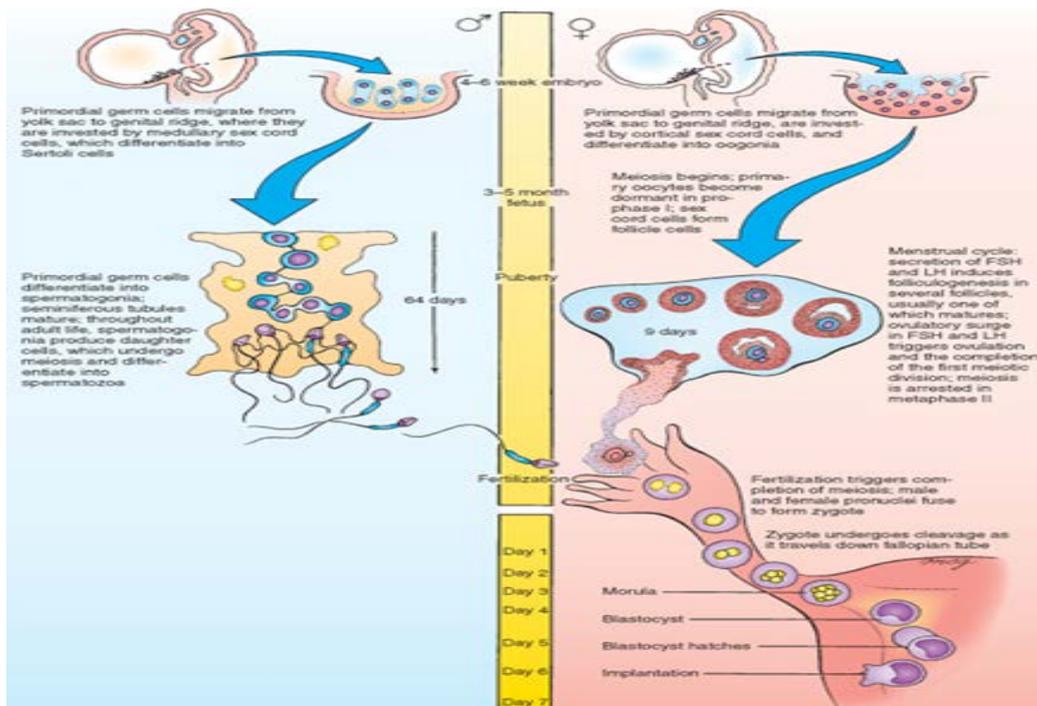
اسپرم و اووسیت (سلول‌های جنسی نر و ماده و یا گامت‌ها) حاوی نیمی از تعداد معمول کروموزوم‌هایی اند که در سلول‌های سوماتیک بدن وجود دارند.

این فرایند تکاملی در مردان بنام اسپرماتوژنز و در زنان ادوژنز خوانده می‌شود.

زمان تشکیل گامت‌ها در زن و مرد متفاوت است (در واقع ترتیب زمانی رخداد میوزی در دو جنس متفاوت است)

ترتیب و توالی مراحل تشکیل گامت‌ها در هر دو جنس مشابه است.

سلول‌های زایای بدوی:



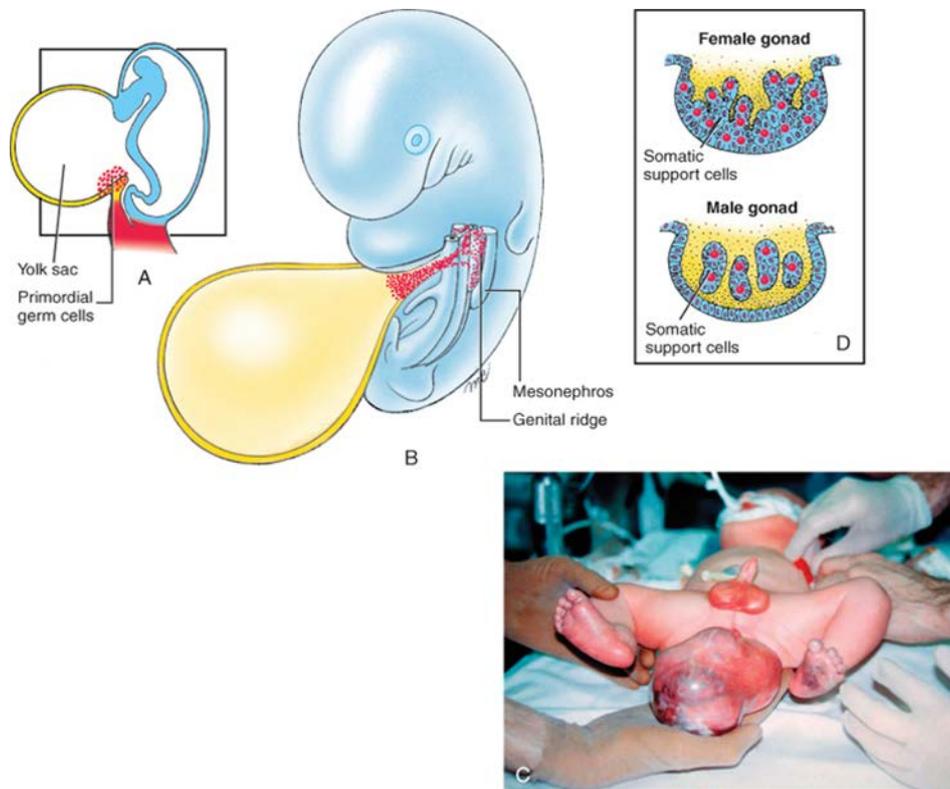
سلول‌های زایای بدوی منشاء گامت‌های نر و ماده‌اند.
در هفته دوم در اپی بلاست تشکیل می‌شوند
در هفته ۳ در جدار کیسه زرده قرار می‌گیرند
در هفته ۴ از کیسه زرده به گنادها مهاجرت می‌کنند
در هفته ۵ در گنادها قرار دارند.

تقسیم‌های میتوزی باعث افزایش سلول‌های زایای بدوی در حین مهاجرت و هنگام رسیدن به گنادها می‌شود.

گامت‌زایی شامل:

میوز - برای کاهش تعداد کروموزوم‌ها و تمایز سلولی - برای بلوغ کامل سلول‌های باشد.

تراتوما:



توموری با منشاء غیر مشخص که حاوی چندین بافت مختلف مثل استخوان، عضله، بافت اپی تلیال لوله گوارش و غیره می‌باشد.

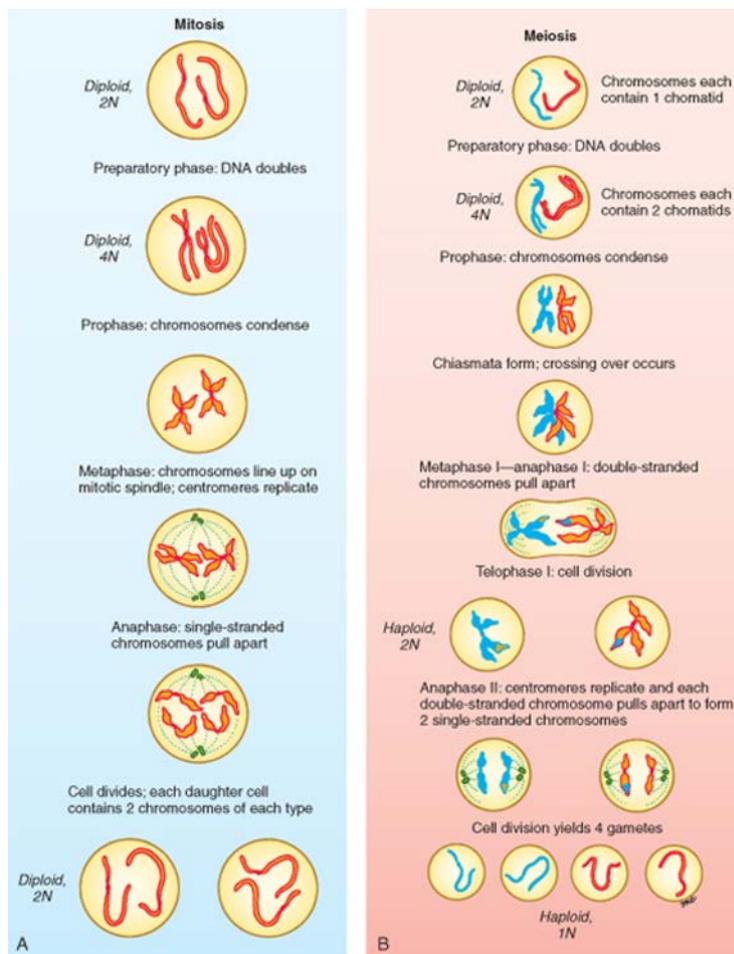
تصور بر این است که منشأ تراتوما عبارت است از:

سلول بنیادی چند استعدادی

سلول‌های زایای بدوی که مهاجرت می‌کنند و منحرف می‌شوند.

۳) اپی پلاست‌هایی که در طول شیار اولیه در طی گاسترولاسیون مهاجرت می‌کنند.

میتوز:



منجر می‌شود به تقسیم سلولی که دو دختر حاصل می‌شود که از نظر ژنتیکی مشابه هم هستند.

قبل میتوز: DNA مضاعف می‌شود، کروموزوم‌ها فوق‌العاده طویل و در تمام هسته پخش می‌شوند و با

میکروسکوپ نوری دیده می‌شوند.

مراحل میتوز عبارتند از:

پروفاز:

نشانه آغاز آن کروموزوم‌ها پیچ خورده و متراکم است و در طی آن کروموزوم‌ها باز هم فشرده‌تر، کوتاه‌تر و ضخیم‌تر می‌شوند.

متافاز:

در این مرحله کروموزوم‌ها در صفحه استوایی قرار گرفته و ساختمان مضاعف آن کاملاً قابل مشاهده است. کروموزوم‌ها از محل سانترومر به میکروتوبول وصل‌اند. دوک میتوزی در این مرحله تشکیل می‌شود.

آنافاز:

نشانه‌ی آغاز این مرحله: تقسیم شدن سانترومر هر کروموزوم می‌باشد.

تلوفاز:

در این مرحله باز شدن پیچ خوردگی کروموزوم‌ها و افزایش طول‌شان و تشکیل مجدد غشاء هسته و تقسیم سیتوپلاسم را داریم.

میوز:

نوعی تقسیم سلولی که در سلول‌های زایا رخ می‌دهد.

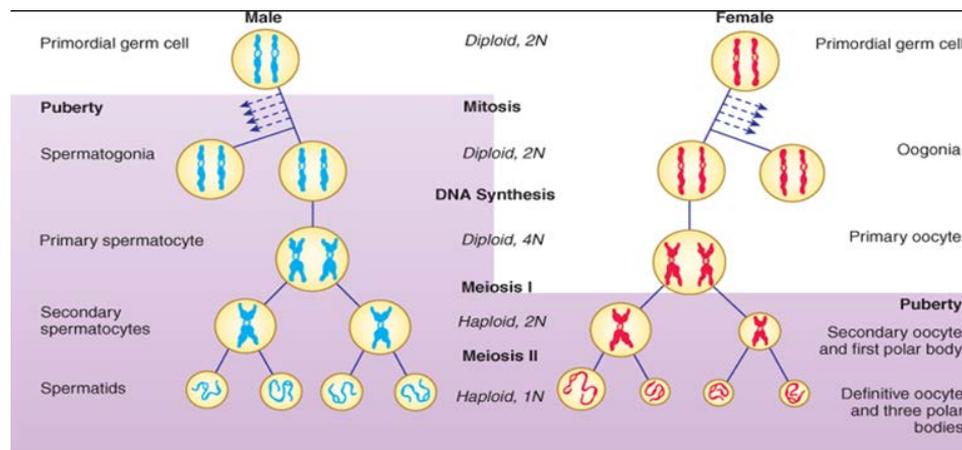
نتیجه آن:

- ۱) منجر به ایجاد تخمک و اسپرم و گوناگونی ژنی
 - ۲) هاپلوئید کروموزوم
- در سیناپس کروموزوم‌های مشابه با هم جفت می‌شوند.

از وقایع بسیار مهم میوز یک:

کیاسما: در میوز یک در تبادل متقاطع اتفاق می‌افتد.
تبادل متقاطع یا کراسینگ اور: اغلب بین ژن‌ها بلافاصله زیاد از هم روی کروموزوم رخ می‌دهد.
یعنی: تبادل قطعات کروماتید بین کروموزوم‌های مشابه.
توجه: در هر میوز I، ۳۰ تا ۴۰ تبادل متقاطع رخ می‌دهد یعنی یک یا دو تبادل در هر کروموزوم اتفاق می‌افتد.

اسپرماتوژنز:



سلول‌های جنسی مذکر بعد از استقرار در بیضه‌ها به همان صورت می‌مانند. از هنگام بلوغ شروع می‌شود. در زمان بلوغ ← سلول‌های زایای بدوی میتوز می‌دهد و تبدیل می‌شوند به سلول‌های:

اسپرماتوگونی نوع A و اسپرماتوگونی نوع B

اسپرماتوگونی نوع B با تقسیم میتوز می‌شود اسپرماتوسیت اولیه سپس اسپرماتوسیت اولیه با تقسیم میوز I تبدیل می‌شود به اسپرماتوسیت ثانویه، و اسپرماتوسیت ثانویه با تقسیم میوز II تبدیل می‌شود به اسپرماتید. اسپرماتیدها با پل سیتوپلاسمی به سلول‌های ماقبل خود متصل‌اند. سلول‌های زایای بدوی پلوئیدند، تحت فرآیند اسپرمیوژنز قرار گرفته و به اسپرماتوزوئید تبدیل می‌شوند. هنگام تولد سلول‌های زایای بدوی (بزرگ و رنگ پریده) + سلول حمایت‌کننده را در بیضه مشاهده می‌کنیم. سلول حمایت‌کننده از اپی تلیوم سطحی گنادها بوجود می‌آیند (به همان روش سلول‌های فولیکولی) و در نهایت به سلول سرتولی تبدیل می‌شوند.

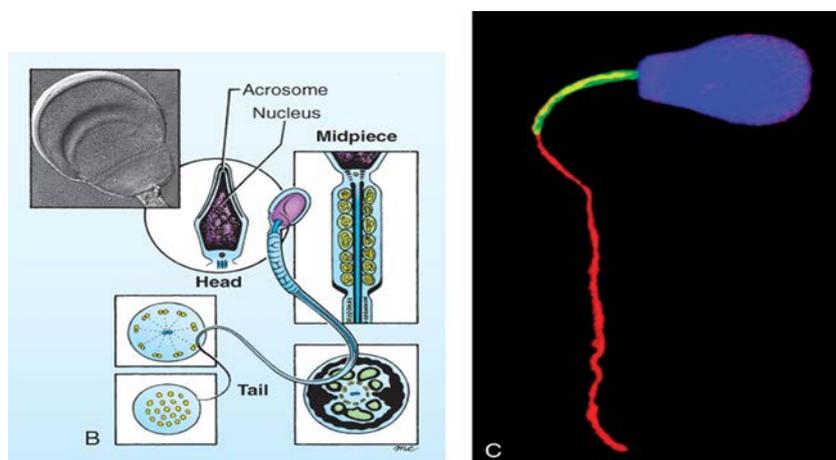
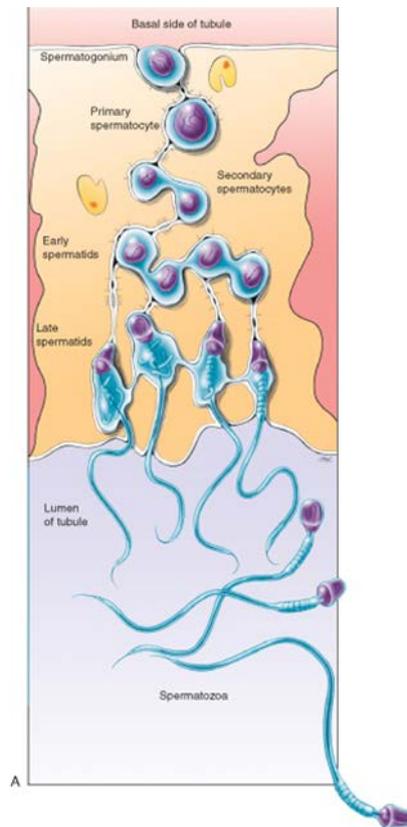
کمی قبل از بلوغ طناب جنسی اولیه دارای مجرا شده و به لوله منی‌ساز تبدیل می‌شوند.

قبل بلوغ: سلول‌های زایای بدوی باعث تشکیل سلول بنیادی اسپرماتوگونی می‌شوند و از این سلول‌ها در فواصل منظم اسپرماتوگونی A (نشانه آغاز اسپرماتوژنز) به وجود می‌آید.

اسپرماتوگونی نوع A با تقسیمات محدود میتوزی باعث تشکیل ستون‌های سلولی می‌شوند و آخرین تقسیمات سلولی اسپرماتوگونی B را ایجاد می‌کنند و این سلول‌ها تقسیم شده و اسپرماتوسیت اولیه (بزرگترین سلول‌ها در اسپرماتوژنز) را ایجاد می‌کنند. اسپرماتوسیت اولیه وارد پروفاز طولانی می‌شود و با خاتمه یافتن میوز یک اسپرماتوسیت ثانویه ایجاد می‌شود.

از اسپرماتوگونی نوع A تا اسپرماتید سیتوکنیز ناکامل است.

اسپرمیوژن:



مجموعه تغییراتی که باعث تبدیل اسپرماتید به اسپرماتوزئید می شود. ایجاد کروموزوم - متراکم شدن هسته - تشکیل گردن، قطعه میانی و دم - از بین رفتن بخش عضله سیتوپلاسم. ۷۴ روز لازم تا اسپرماتوگونی شبیه اسپرماتوزئید، روزانه ۳۰۰ میلیون اسپرم



اووژنز:

وقتی سلول‌های زایای بدوی به گناد مونت برسند با تقسیم میتوز به اووگنی تبدیل می‌شود و اووگنی هم با تقسیم میتوز به فولیکول.... تبدیل می‌شود.

در پایان ماه سوم:

اووگنی‌ها به صورت دسته‌های خوشه‌ای شکل تجمع می‌یابند و با لایه‌ای از سلول‌های پهن اپی‌تلیال احاطه می‌شوند.

منشاء تمام سلول‌های اووگنی مشتق از یک سلول منفرد.

منشاء سلول‌های پهن اپی‌تلیالی یا سلول‌های فولیکولی از اپی‌تلیوم سطحی تخمدان است.

در ماه چهارم:

برخی از اووگنی‌ها میتوز می‌دهند، برخی تبدیل به اووسیت اولیه شده و در پروفاز میوز I متوقف می‌شوند. پروفاز میوز یک ممکن ۴۰ سال یا بیشتر طول بکشد و زمانی به پایان می‌رسد که بلوغ نهایی سلول آغاز شود.

شروع اووژنز قبل تولد است بر عکس اسیرماتوژنز که هنگام بلوغ شروع می‌شود.

در ماه پنجم:

به حداکثر رسیدن تعداد کل سلول‌های زایا - ۷ میلیون

آغاز مرگ سلولی (اووگنی و اوویست اولیه)

در ماه هفتم:

اکثراً دژنره به جز اووگنی‌های نزدیک به سطح

اوویست‌های اولیه باقی مانده تماماً وارد میوز I شده و هر کدام جداگانه با سلول‌های پهن اپی‌تلیال پوشیده

می‌شوند.

فولیکول بدوی متشکل است از:

اوویست اولیه + سلول‌های پهن اپی‌تلیال مفروش‌کننده آن.

OMI ترشح می‌شود از سلول‌های فولیکولر و باعث می‌شود که اوویست اولیه در پروفاز بماند و قبل از بلوغ میوز I

را به پایان نرساند.

تعداد اوویست‌ها:

هنگام تولد: ۶۰۰ تا ۸۰۰ هزار هستند.

دوران کودکی: بیش‌ترشان از بین می‌روند.

آغاز بلوغ جنسی: ۸۰۰ هزار هستند.

سلول‌های زایای بدوی

سلول‌های زایای بدوی با تقسیم میتوز به اووگنی تبدیل می‌شوند، اووگنی با تقسیم میتوز به اووسیت اولیه تبدیل می‌شود و در مرحله دیپلوتن پروفاز میوز I تا بلوغ متوقف می‌شود. در بلوغ فولیکول در حال رشد در تخمدان زیاد می‌شود.

فولیکول در حال رشد از مراحل زیر عبور می‌کند:

- (۱) مرحله اولیه یا پیش حفره‌ای
- (۲) مرحله ثانویه یا حفره‌ای که طولانی‌ترین مرحله است.
- (۳) مرحله پیش تخمک‌گذاری یا گرافی که ۳۷ ساعت به طول می‌انجامد و درست قبل از تخمک‌گذاری است.

زونا پلوزیدا ترشح می‌شود از:

سلول‌های گرانولوزا و اووسیت که از جنس گلیکو پروتئین است و ۳ لایه دارد.

توجه: گرانولوزا رگ خونی ندارد.

فولیکول بدوی متشکل است از:

✓ اووسیت اولیه + یک لایه سلول پهن تلیال

فولیکول اولیه (مرحله پیش حفره‌ای) در حال رشد یا یک لایه:

✓ اووسیت اولیه + یک لایه سلول گرانولوزای مکعبی



فولیکول اولیه (مرحله پیش حفره ای) بالغ یا چند لایه:

✓ اووسیت اولیه + چند لایه سلول گرانولوزای مکعبی + زوتاپلوزید

فولیکول ثانویه در حال رشد: در کنار اووسیت اولیه + زولاپوزیدا + سلول‌های گرانولوزا + تک داخلی و تک خارجی + آکروم و کومولوس

فولیکول ثانویه گراف: اووسیت + زونا + گرانولوزا + آکروم + تک داخلی و تک خارجی + کومولوس + کورونارادیاتا

آنتروم:

علت ایجادش: تجمع مایع بین فضاهای بین سلولی گرانولوزا

در فولیکول گرافی: بسیار وسیع و پر از مایع فولیکولی

در فولیکول ثانویه: هلالی شکل

لایه‌های اطراف اووسیت ثانویه که اسپرم باید از آنها عبور کند:

۱- کورونارادیاتا

۲- زوناپلوزیلا

۳- غشاء اووسیت

کورونارادیانا:

به سلول‌های گرانولوزا که لایه اول تخمک را می‌سازند و در تماس نزدیک یا منطقه شفاف گویند.

کومولوس اوفوروس

سلول‌های گرانولوزا که در فولیکول گراف اووسیت ثانویه را احاطه کرده‌اند.

محل اولین جسم قطبی:

بین منطقه شفاف و غشاء اووسیت ثانویه در فضای دو زرده ای

با رشد بیشتر فولیکول سلول‌های تک فولیکولی بصورت دو لایه منظم می‌شوند که عبارتند از:

لایه تک داخلی: متشکل از سلول‌های ترشحی و عروق خونی با سلول‌های با ویژگی ترشح استروئید می‌باشد.

لایه تک خارجی: از یک کپسول فیبروز تشکیل شده و به تدریج با استرومای تخمدان یکی می‌شود.

نتیجه میوز I:

جسم قطبی

اووسیت ثانویه - ??? در متافاز میوز II، سه ساعت قبل تخمک‌گذاری و تا زمان لقاح کامل نمی‌شود.
در نتیجه: افزایش CH - تکمیل میوز I - در نتیجه: ورود اسپرم و باروری اووسیت - تکمیل میوز II
سانترومر - نقطه ی متراکم هر کروموزوم.

ناهنجاری:

ناهنجاری‌های کروموزومی بعلت نقص در تعداد کروموزوم و یا در ساختار آن‌ها می‌باشد و از علل مهم نقائص مادرزادی و سقط‌های خود به خودی می‌باشد.

اختلال در تعداد کروموزوم





سندرم کلاین فلتز:

فقط در مردان بروز می‌کند.

از لحاظ ژنوتیپ:

۴۷ کروموزومی و XXY می‌باشند و کروماتین جنسی منفی دارند.

گاهاً ۴۸ کروموزومی و XXXY نیز هستند.

علت: عدم انفصال کروموزوم‌های مشابه XX

نشانه‌ها:

عقیمی.

آتروفی بیضه.

هیالینیزاسیون.

ژنیکوماستیا (معمولاً).

تکامل آلت طبیعی

میزان شروع: ادر ۵۰۰

توجه: اصولاً عقب افتادگی ندارند ولی با افزایش تعداد Xها احتمال عقب افتادگی بالا می‌رود.

تریزومی ۱۸ (سندرم ادوارد):

میزان بروز: ۱ در ۵۰۰۰



علائم:

- ۱- عقب افتادگی ذهنی
- ۲- ناهنجاری مادرزادی قلبی
- ۳- پائین قرارگرفتن گوش‌ها
- ۴- خم شدگی انگشتان و دستان
- ۵- سین داکتیلی
- ۶- ناهنجاری دستگاه اسکلتی
- ۷- کوچک بودن چانه
- ۸- اکسی پوت برجسته
- ۹- شکاف لب

توجه: ۸۵٪ جنین‌ها با این ناهنجاری بین هفته ۱۰ بارداری تا سقط می‌میرند و آنهایی که بدنیا می‌آیند تا ۲ ماهگی فوت می‌کنند.

تریزومی ۱۳ (سندرم پاتو)

میزان بروز: ۱ در ۲۰۰۰۰ تولد



توجه: بیش از ۹۰٪ نوزادان در اولین ماه بعد تولد فوت می‌کنند.

علائم:

- ۱- عقب افتادگی ذهنی
- ۲- هولوپروزانسفالی



۳- ناهنجاری قلبی

۴- کری

۵- شکاف لب و کام

۶- ناهنجاری چشم: میکروفتالمی - آنوفتالمی - کولوبوما

۷- اغلب همراه پلی داکتیلی

۸- پیشانی شیب دار

X سه گانه:

علائم:

۱- حالت بچه گانه دارد.

۲- قاعدگی کم

۳- درجاتی از عقب ماندگی ذهنی

توجه: در سلول‌های جنسی دو جسم کروماتین جنسی دارد.

سندرم ترنر:

تنها مونوزومی که با حیات بشر مغایر نیست.

کاریوتیپ: 45X و جسم کروماتین منفی دارند.

۹۸٪ جنین‌ها خود به خود سقط و اگر بمانند ظاهر زنانه دارند.

علت:

موزاییسم: عدم انفصال در میتوز

در میوز:

۲۰٪ ناهنجاری ساختمانی X

۸۰٪ عدم اتصال در گامت نر

سه ویژگی اصلی:

- ۱- ظاهر زنانه
- ۲- عدم وجود تخمدان
- ۳- قد کوتاه

علائم:

- ۱- گردن پره دار
- ۲- ادم لنفاوی اندام‌ها
- ۳- ناهنجاری‌های اسکلتی
- ۴- سینه پهن
- ۵- فاصله بیش از حد نوک پستان
- ۶- فقدان بلوغ جنسی

سندروم داون تریزومی ۲۱:



علائم:

- ۱- چین میمونی (Simian crease) یا شیار عرضی منفرد
- ۲- پل پهن بینی
- ۳- پهن بودن دستها
- ۴- انحنای انگشتان و خمیدگی رو به داخل انگشت
- ۵- صورت پهن و صاف
- ۶- لب پائین شیاردار



- ۷- عقب افتادگی ذهنی
 - ۸- ناهنجاری قلبی مادرزادی
 - ۹- شیار مورب پلکی اپی کاتتوس
 - ۱۰- اختلال رشد- ناهنجاری سر و صورت.
 - ۱۱- هیپوتومی
 - ۱۲- افزایش میزان بروز لوسمی- عفونت‌ها- اختلال در عملکرد تیروئید و پیری زودرس.
- توجه:** علائم بعد ۳۵ سالگی بروز می‌کند.

میزان بروز در:

- مادر کم تر از ۲۵، ۱ در ۲۰۰۰ است.
- مادر ۳۵ ساله، ۱ در ۳۰۰ است.
- مادر ۴۰ ساله، ۱ در ۱۰۰ است.

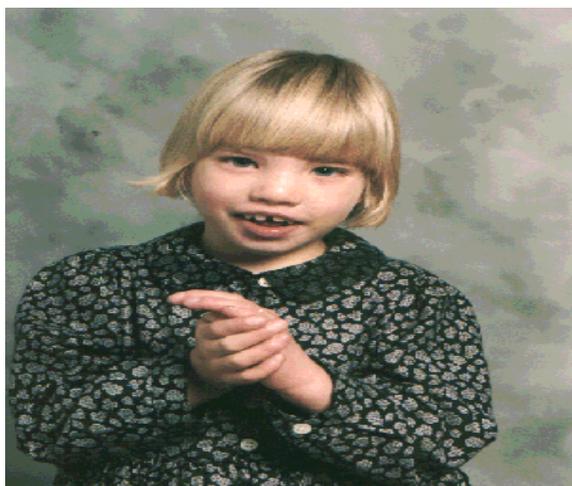
علل:

- ۱٪ موزایسیسم: عدم اتصال معین میتوز
- ۴٪ - جابجایی نامتعادل بین کروموزوم ۲۷ و ۱۳ و ۱۴ و ۱۵.

توجه: از دست رفتن بازوی کوتاه فاقد اهمیت بالینی - این افراد از نظر بالینی طبیعی اند اما در معرض خطر بیشتری برای ایجاد فرزندانی با جابجایی نامتعادل.

اختلال ساختمانی کروموزوم‌ها

سندرم فریاد گربه cri-due-chat syndrome



علت:

شکسته شدن کروموزوم و نوزاد با حذف ناکامل بازوی کوتاه کروموزوم زوج ۵

علائم:

۱- صدای گربه مانند

۲- میکروسفالی - microcephly

۳- عقب ماندگی ذهنی

۴- بیماری مادرزادی قلب hertal retardation

۵- حذف کامل کروموزوم

توجه: سندرم نادری است.

سندرم حذف کوچک یاسندرم زن‌های مجاور:

حذف بخش کوچکی از بازوی بلند کروموزوم ۱۵:

دریافت کروموزوم مبتلا از طرف مادر maternal موجب سندرم انگلن می‌شود و کودک مبتلا دچار علائم زیر

می‌باشد:

۱- عقب ماندگی ذهنی

۲- عدم توانایی تکلم

۳- اختلال در رشد حرکتی

۴- خنده طولانی و بی‌دلیل

اگر ناهنجاری از پدر به ارث برسد- پرادرویلی ایجاد می‌شود و بیماران مبتلا هستند به:

۱- کاهش تون عضلانی

۲- چاقی

۳- عقب افتادگی ذهنی

۴- هیپوگنادیسم

۵- کریپتورکدیسم (قرار گرفتن بیضه داخل حفره شکم)

حذف در بازوی کوتاه ۱۷ (17p13) باعث سندرم میلردیکر می‌شود:

علائم:

۱- لیزانسفالی



۲- عقب افتادگی رشد

۳- تشنج

۴- ناهنجاری قلبی و صورتی

حذف در بازوی بلند ۲۲ (22q11) باعث سندرم اشپریتزون یا کامی- قلبی- صورتی می‌شود:

۱- اختلال کام

۲- ناهنجاری مخروطی تنه‌ای در قلب

۳- تأخیر در زبان باز کردن

۴- اختلال فراگیری

۵- اختلالات شبیه شیزوفرنی

محل‌های شکننده:

به نقاطی از کروموزم گفته می‌شود که در شرایط دستکاری سلولی، احتمال عدم انفصال یا شکستن در آنها بیشتر است. و این نواحی شامل توالی مکرر CGG هستند.

حذف ناکامل بازوی بلند X منجر می‌شود به سندرم شکننده:

علائم:

۱- عقب ماندگی ذهنی

۲- گوش بزرگ

۳- فک برجسته

۴- عنبیه آبی روشن

۵- بیشتر در مردان (۱ در ۱۰۰۰)

۶- در زنان (۱ در ۲۰۰۰)

توجه: سندرم X شکننده بعد از سندرم داون دومین علت عقب‌ماندگی ذهنی در اثر اختلالات کروموزومی محسوب می‌شود.

جهش‌های ژنی منجر می‌شوند به:

۱- ناهنجاری مادرزادی

۲- خطای متابولیسمی هنگام تولد:

- ✓ هوموسیستوری
- ✓ گالاکتوزومی
- ✓ فتیل کتونوری

روش های تشخیص ناهنجاری های ژنی:

آنالیز سیتوژنیک:

- ارزیابی تعداد کروموزومها و یک پارچگی ساختمانی آنها
- نیازمند تقسیم سلولی (نگهداری کشت سلولی)
- توقف هنگام متافاز

نواربندی با قدرت تفکیک بالا:

در متافاز ابداع شده است که تعداد نوارهای بیشتری را حتی با قطعات کوچک DNA نشان می دهد یعنی تشخیص حذف های کوچک کروموزوم آسان می شود.

هیبرید کردن درجا به کمک فلورسانس (FISH)

تجزیه طیفی کاربوتیپ (SKY)

توجه: ارتباط بین ژن های کلیدی در تکامل و نقش آنها در ایجاد سندرم های بالینی وجود دارد.

فولیکول تخمدانی می تواند دارای ۲ تا ۳ اووسیت اولیه باشد - می میرند ولی اووسیت اولیه می تواند دارای ۲ تا ۳ هسته باشد - می میرند ولی بر خلاف اووسیت های ناهنجر، اسپرماتوزوئید غیرطبیعی زیاد دیده می شود.

و حدود ۱۰٪ دارای نقائص قابل رویت اند. از قبیل:

(۱) غیر طبیعی بودن سرویادم

(۲) ناهنجاری در اندازه اسپرم: غول پیکری- کوتاهی بیش از حد- چسبنده بودن به هم

توجه: اسپرمی که ناهنجاری مرفولوژیک دارد در نتیجه فاقد تحرک طبیعی و نهایتا اووسیت را بارور نمی کند.

