

جلسه ششم

فصل سوم (وراثت تا عوامل تاثیر گذار و محیط پیش از تولد

بِسْمِ اللَّهِ الرَّحْمَنِ الرَّحِيمِ

وراثت

کروموزم ها ، ژن ها و DNA

کروموزم - ساختار های استونه ای شکل در کلیه سلول ها که جفت جفت و حامل ماده ارثی اند. تمام سلول ها به استثنای سلول های جنسی یا گامت ها شامل ۲۳ جفت کروموزوم هستند. هنگامی که اسپرم و تخمک یکی می شوند ۲۳ کروموزوم منفرد موجود در هسته هر یک از گامت ها با کروموزم های گامت دیگر دو به دو جفت می شوند تا ۴۶ کروموزوم سلول تخم حاصل را تولید کنند.

ژن - ماده ارثی کروموزم ها

DNA-ملکول های پیچیده موجود در ژن ها که اساس ساختار ژنتیک ، دزکسی ریبونوکلیک را تشکیل می دهند.

جفت بیست و سوم و تعیین جنسیت

در سلول تخم، بیست و دو کروموزم از هر سلول جنسی (گامت) به نام کروموزوم های اتوزوم (غیر جنسی) شناخته می شوند. جفت بیست و سوم کروموزم های جنسی نام دارند که جنسیت (مرد یا زن بودن) نسل بعد را تعیین می کنند. ترکیب کروموزمی XY فرزند مذکر، و ترکیب کروموزمی XX فرزند مونث به وجود می آورد.

چند قلو زایی

دو قلوهای یک تخمکی (همسان) - دو قلوهای بوجود آمده از سلول تخم واحد

دو قلوهای دو تخمکی (ناهمسان) - دو قلوهای به وجود آمده از دو سلول تخم ناهمسان

دو قلوهای سیامی - دو قلوهای یک تخمکی که در طی رشد به طور کامل از هم جدا نشده اند.

وراثت ساده و وراثت غالب – مغلوب

مندل قانون وراثت غالب را صورت بندی کرد که می گوید وقتی موجودی صفات رقیبی را به ارث می برد، صفتی تظاهر می کند که بر دیگری، یعنی صفت مغلوب، غالب است. موجود زنده ممکن است برای صفتی خاص همانند یا نا همانند باشد.

ژن های غالب و مغلوب چگونه عمل می کنند؟

ژن هایی که تظاهرات جایگزین ویژگی های خاص (نظیر رنگ پوست) را تعیین می کنند الل خوانده می شوند. هر ویژگی معین یک جفت الل، یکی از هر یک از والدین دریافت می کند. وقتی هر دو الل مشابه باشند موجود زنده برای آن صفت خاص همسان خوانده می شود. وقتی الل ها با هم فرق دارند موجود زنده برای آن صفت غیر همسان خوانده می شود.

فنوتیپ ، ژنوتیپ

صفت قابل مشاهده در در موجود زنده را فنوتیپ ، و و الگوی ژنتیک زمینه ساز آن را ژنوتیپ می خوانند.
موجودات زنده ممکن است فنوتیپ همسان ولی ژنوتیپ متفاوت داشته باشند.

نفوذ نا کامل

گاهی یک ال غلبه کامل بر دیگری ندارد. این پدیده را نفوذ نا کامل نامیده اند . کم خونی داسی شکل نمونه ای از نفوذ نا کامل است

وراثت چند ژنی

به مواردی گفته می شود که بروز صفتی خاص نتیجه تعامل ژن های متعدد باشد. برای مثال تعداد زیادی ژن یا جفت های ژنی در تعیین قد، وزن و شکل بدن دخالت دارند.

گستره واکنش

برای بسیاری از صفات ، گستره های از احتمالات مختلف را که به آن گستره واکنش می گویند و عبارت است از گستره فنوتیپ برای هر ژنوتیپ را به ارث می بریم

ره گزینی

گرایش صفات ارثی به باقی ماندن در مسیری خاص به رغم شرایط محیطی. برای مثال کودکی که زمینه داشتن هوش برتر را دارد ممکن است این ویژگی را به رغم شرایط نامطلوب محیطی حفظ کند.

صفات وابسته به جنس

برخی از ژن های معیوب مغلوب فقط بر روی کروموزم های جنسی یافت می شوند و اختلالات وابسته به جنس را تولید می کنند . مانند هموفیلی ، کوری رنگ ، طاسی سر و آلرژی ها.

عیوب ارثی

علل عیوب مادر زادی

- ۱- عوامل ارثی
 - ۲- محیط معیوب که مانع رشد بهنجار کودک می شود
 - ۳- آسیب های زایمانی
- فقط ۲۰ درصد از عیوب مادر زادی ارثی هستند . ۸۰ درصد دیگر بر اثر محیط معیوب ، آسیب زایمانی یا ترکیبی از هر دو ایجاد می شوند.

عیوب ژنتیک

برخی از عیوب از طریق ژنی واحد، غالب و معیوب به ارث می رسند. مانند بیماری هانتینگتون

این بیماری سبب تباهی تدریجی دستگاه عصبی ، ضعف فیزیکی، اختلال هیجانی و سرانجام مرگ می شود. علایم این بیماری تا پس از ۳۰ سالگی ظاهر نمی کنند.

بیماری هایی که بر اثر جفت ژن مغلوب ایجاد می شوند. عبارتند از فیروز کیستیک، فنیل کتونوری (PKU)، بیماری تی ساکس و ...

فیروز کیستیک – کودکانی که با این بیماری به دنیا می آیند فاقد نوع خاصی از آنزیم هستند که سبب انسداد مجاری مخاطی در بدن خصوصا در ریه ها و اندام های گوارشی می شوند.

فنیل کتونوری (PKU) - به دلیل تجمع فنیل آلانین ، اسید آمینه ای که سبب عقب ماندگی ذهنی و اختلالات عصب شناختی می شود به وجود می آید. این بیماری از طریق تنظیم رژیم غذایی درمان پذیر است.

تی ساکس – از کمبود یک آنزیم حاصل می شود . ویژگی های آن عبارتند از تاخیر رشدی پیشرونده ، فلج ، زوال عقل ، کوری و مرگ در ۳ یا ۴ سالگی

بیماری هایی که علت چند گانه دارند

این عیوب تا زمانی که نوعی عیب محیطی پیش از تولد یا پس از تولد آن ها را شکوفا نکند ، آشکار نمی شوند مانند شکاف کام یا لب شکری و اسپینابیفیدا که ویژگی ان بسته شدن نا کامل ستون فقرات تحتانی است

ناهنجاری های کروموزمی

ناهنجاری های کروموزمی بر دو نوعند:

ناهنجاری های کروموزمی جنسی مانند نشانگان کلاین فیلتر که به جای یک کروموزوم X دارای دو کروموزم X یعنی ترکیب کروموزومی آن ها به صورت XXY می باشد

ناهنجاری های کروموزمی اتوزومی (غیر جنسی) مانند سندرم داون کودکان مبتلا به این سندرم به جای ۴۶ کروموزم ۴۷ کروموزم دارند.

مشاوره ژنتیک

زوج هایی که خود ناتوانایی هایی را به ارث برده اند یا سابقه چنین ناتوانایی هایی در خانواده آنان وجود دارد باید به منظور آگاهی از احتمال انتقال چنین عیوبی به نسل بعدی مشاوره ژنتیک انجام دهند.

روش هایی که بعد از بارداری برای کشف عیوب ژنتیکی مورد استفاده قرار می گیرد.

استخراج مایع امونیاتیک

سنوگرام

فیتوسکوپ

نمونه برداری از پرزهای جفت

