نمونه ی کتاب تست های دکتر کوییز تیم آموزشی دکتر رحیمی

اختصاصی لیسانس به پزشکی

ویرایش ۱۴۰۳

با پاسخ کلیدی و تشریحی

به انضمام سوالات لیسانس به پزشکی تا تیر ۴۰۲

☺ هرگونه کپی و یا واگذاری به غیر شرعاً و قانوناً غیرمجاز و ناقض حقوق مؤلفین است. تهیه جزوات ما از سایتمون **www.drrahimi3.ir**

کتاب تست ژنتیک

ویرایش ۱۴۰۳

□□□□□ □□□□ □□□ □□□ □□□□ □□□□□□

□□□□□ □□ □□□□□□ □□□□□ □□□□□□□

برای تهیه جزوات ما لطفا به سایتمون به آدرس www.drrahimi3.ir مراجعه کنیدیا به آیدی تلگرامی
@HOCINRAHIMI یا شماره تلفن ۰۹۲۱۴۷۴۱۶۶۳ پیام دهید

کانال تلگرام لیسانس به پزشکی حسین رحیمی

@lisans_be_pezeshkie

☺ هرگونه کپی و یا واگذاری به غیر شرعاً و قانوناً غیرمجاز و ناقض حقوق مؤلفین است. تهیه جزوات ما از سایتمون **www.drrahimi3.ir**

مقدمه

تست‌زنی برای دروس لیسانس به پزشکی بسیار مهم می‌باشد. بعد اتمام هر فصل از درس با فاصله یک الی دو روزه تست‌های آن فصل را کار کنید، دور اول بیشتر تمرکزتان بر روی جلو رفتن در جزوه باشد نه تست بیشتر، دور اول هر فصل ۱۰ الی ۲۰ سؤال کار کنید کافی است. بعد اتمام کلیه دروس در دور دوم تست‌های بیشتر کارکنید.

تست‌زنی در فهم مطالب دروس بسیار مهم می‌باشد و حتماً بعد اتمام هر فصل تست‌های آن فصل را کارکنید. تا با نحوه‌ی طرح سؤالات آشنا شوید و بیشتر تمرکزتان را روی این مدل نکات قرار دهید.

در دور اول بهتر است خلاصه‌برداری نکنید و صرفاً نکات تستی را فلش کارت کنید و فلش کارت‌ها را به دفعات زیاد مرور کنید، در دور اول همه مطالب مهم به نظر می‌رسد درحالی‌که چنین نیست و فقط نکات تستی مهم می‌باشند و بارها در آزمون‌ها تکرار می‌شوند.

در داخل کتاب تست‌ها برای بعضی از سؤالات پاسخ تشریحی قرار داده شده و بعضی‌ها پاسخ کلیدی دارند سؤالاتی که پاسخ تشریحی دارند، پاسخ تشریحی آن را نیز بخوانید و سؤالاتی که پاسخ کلیدی دارند، صرفاً نکته آن تست را یاد بگیرید.

جزوات بعلاوه کتاب تست مکمل هم می‌باشند و ممکن است تستی باشد که در جزوه نبوده، اصلاً ایرادی ندارد، همین نکته تستی را فلش کارت کنید و یاد بگیرید و بر سطح علمی خود بیفزایید.

در تست‌زنی زود دچار قضاوت نشوید و افکار منفی نداشته باشین، در تست زدن دیدگاه اولتان یادگیری باشد در درجه دوم محک زدن خودتان.

به‌مرورزمان تست‌های صحیح بیشتری خواهید زد به‌شرط آنکه نکات تست‌هایی که کار می‌کنید را خوب یاد بگیرید، یادگیری مثل ترشی گذاشتن است و فقط شما باید به کارتان ادامه دهید و روزبه‌روز بر یادگیری‌تان بیفزایید.

در کتاب تست بخشی به‌صورت تشریحی خلاصه از آن فصل آورده شده جهت مرور و جمع‌بندی مطالب.

در آخر کتاب تست هم سؤالات اخیر علوم پایه و لیسانس به پزشکی آورده شده که بسیار مهم و کمک کننده می‌باشند.

شاد و پیروز و موفق باشین حسین رحیمی

قبول شده آزمون لیسانس به پزشکی

☺ هرگونه کپی و یا واگذاری به غیر شرعاً و قانوناً غیرمجاز و ناقض حقوق مؤلفین است. تهیه جزوات ما از سایتمون **www.drrahimi3.ir**

فهرست

بخش اول: مقدمات و اصول پایه‌ای ژنتیک

فصل اول: مقدمات ژنتیک..... ۱

فصل‌دوم: کروموزوم‌ها و تقسیم سلولی ۵

فصل سوم: الگوهای توارث ..... **Error! Bookmark not defined.**

بخش دوم: مهندسی ژنتیک و تکنیک‌های ژنتیکی در بررسی بیماری‌ها

فصل چهارم: کشف علت بیماری‌های تک ژنی با شناسایی ژن‌های عامل بیماری .. **Error! Bookmark not defined.**

فصل پنجم: تکنیک‌های آزمایشگاهی برای تشخیص بیماری‌های تک ژنی ..... **Error! Bookmark not defined.**

فصل ششم: بیماری‌های کروموزومی..... **Error! Bookmark not defined.**

فصل هفتم: بیماری‌های تک ژنی اصلی ..... **Error! Bookmark not defined.**

☺ هرگونه کپی و یا واگذاری به غیر شرعاً و قانوناً غیرمجاز و ناقض حقوق مؤلفین است. تهیه جزوات ما از سایتمون **www.drrahimi3.ir**

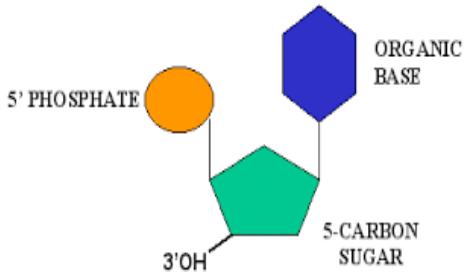
بخش اول:
مقدمات و اصول پایه‌ای ژنتیک

فصل اول:
مقدمات ژنتیک

اهمیت فصل ۴ از ۱۰

ساختار *DNA*

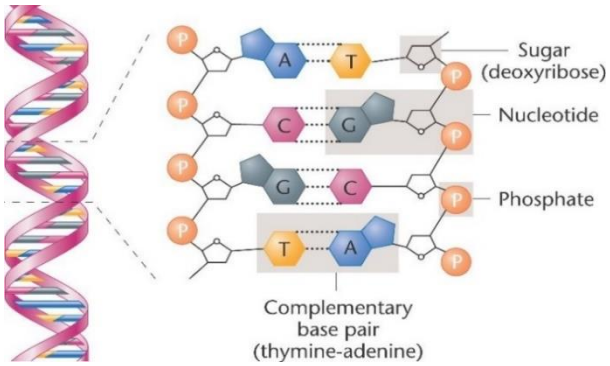
DNA ساختاری شامل زنجیره‌ای از مونومرهای نوکلئوتیدی می‌باشد هر نوکلئوتید دارای یک قند، باز آلی و یک گروه فسفات است. ۴ نوع باز وجود دارد: آدنین و گوانین که دو حلقه کربن-نیتروژن دارند و پورینی هستند، تیمین و سیتوزین که یک حلقه دارند و پیریمیدین هستند.



شکل ۱-۱ ساختار نوکلئوتید: {قند+باز+فسفات}

پلی نوکلئوتید *DNA*

نوکلئوتیدهای تری فسفات از هر چهار گروه باز الی به هم می‌پیوندند تا زنجیره‌های پلی نوکلئوتیدی *DNA* را شکل دهند دو گروه فسفات در جریان پلیمر شدن حذف (جدا) می‌شوند و نوکلئوتیدها توسط فسفات باقی مانده به هم متصل می‌گردند، یک پیوند فسفو دی استر بین فسفات $5'$ آزاد در یک انتها (انتهای $5'$) و OH آزاد (انتهای $3'$) در انتهای دیگر است. توالی بازها اطلاعات ژنتیکی را رمز می‌کنند که می‌تواند از $5'$ به $3'$ خوانده شود.



شکل ۲-۱ ساختار پلی نوکلئوتیدها و پیوند فسفو دی استر

☺ هرگونه کپی و یا واگذاری به غیر شرعاً و قانوناً غیرمجاز و ناقض حقوق مؤلفین است. تهیه جزوات ما از سایتمون www.drrahimi3.ir

مارپیچ مضاعف

مولکول *DNA* از دو رشته پلی نوکلئوتیدی تشکیل‌شده است که به دور یکدیگر می‌پیچند و یک مارپیچ مضاعف را می‌سازند. بخش‌های قند-فسفات مولکول ستون اصلی را می‌سازند و بازهای آلی به سمت داخل روی یکدیگر تجمع می‌یابند. دوزنجیره پلی نوکلئوتیدی در راستاهای مخالف (موازی و ناهم‌سو) به هم می‌پیوندند. مارپیچ مضاعف راست‌گرد است و به ازای هر ۱۰ باز یک دور می‌پیچد.

تعریف ژن: توالی از بازهای *DNA* که رونویسی و ترجمه از روی آن‌ها انجام می‌شود و نهایتاً به‌صورت یک پروتئین درمی‌آیند ژن گفته می‌شود.

نکته:

سلول‌های انسان دارای ۲۵۰۰۰ ژن هستند که بر روی ۲۳ کروموزوم چیده شده‌اند.

تعریف آلل: حالات یا اشکال مختلف یک ژن. هر فرد حداکثر دو نوع آلل یا دوتا آلل در یک جایگاه ژنی دارد. (دیپلوئید) حتی اگر آن جایگاه ژنی بیش از دو نوع آلل داشته باشد (مثل گروه خونی) حداکثر دو نوع آلل در آن جایگاه قرار می‌گیرند. صفات تحت کنترل یک جفت از عواملی است که هرکدام از آن‌ها از یکی از والدین به ارث می‌رسد، دو ژن یکسان به‌عنوان هموزیگوت و موجود هیبرید دارای دو ژن متفاوت به‌عنوان هتروزیگوت در نظر گرفته می‌شود، مسئول این ویژگی‌های متضاد به‌عنوان آللومورف (*Allelomorph*) یا به‌اختصار آلل نام‌گذاری می‌شود.

جایگاه ژنی (لوکوس): به محل قرارگیری ژن بر روی کروموزوم جایگاه ژن می‌گویند. هر انسان دیپلوئید برای هر ژن خود دو جایگاه ژنی دارد.

آزمایشات و قوانین مندل

مندل کشیشی اتریشی بود که به علم ریاضی و آمار آشنا بود و با بررسی صفات گیاه نخودفرنگی که در باغچه می‌کاشت می‌پرداخت. طرح مندل این بود که صفات موردمطالعه در گیاهان تحت کنترل یک جفت از عواملی است که هرکدام از آن‌ها از یکی از والدین به ارث می‌رسد. چنانچه دو آلل یک جایگاه ژنی هم‌شکل یا یکسان باشند این حالت را هموزیگوس و فرد دارای ژنوتیپ هموزیگوس هموزیگوت خوانده می‌شود. چنانچه دو آلل یک جایگاه ژنی هم‌شکل یا همسان نباشند این حالت را هتروزیگوس و فرد دارای این ژنوتیپ هتروزیگوت خوانده می‌شود.

بر اساس آزمایشات گیاهی مندل سه اصل کلی مطرح شد:

- **قانون یکپارچگی** (*Law Of Uniformity*)

به این حقیقت اشاره دارد که وقتی دو هموزیگوت با آلل‌های متفاوت آمیزش داده می‌شوند همه فرزندان نسل اول یکسان و هتروزیگوت می‌باشند. صفات باهم مخلوط نشده بلکه یکپارچگی خود را حفظ نموده و دوباره در نسل‌های بعد ظاهر می‌شوند.

- **قانون تفکیک** (*Law Of Segregation*)

هر فرد دارای دو ژن برای هر صفت است که تنها یکی از آن‌ها را هر بار می‌تواند منتقل نماید.

- **قانون جور شدن مستقل** (*Law Of Independent Assortment*)

هرگونه کپی و یا واگذاری به غیر شرعاً و قانوناً غیرمجاز و ناقض حقوق مؤلفین است. تهیه جزوات ما از سایتمون **www.drrahimi3.ir**

اعضا جفت ژن‌های مختلف در انتقال به فرزندان به‌طور مستقل از هم تفکیک می‌شوند. درواقع این مطلب همیشه صدق نمی‌کند، زیرا ژن‌هایی که بر روی یک کروموزوم در نزدیکی هم می‌باشند تمایل دارند باهم به ارث برسند زیرا آن‌ها به هم پیوسته‌اند.

انواع اختلالات ژنتیکی

۱- **اختلالات تک ژنی** (*Single Gene Disorders*): جهش تنها در یک ژن اتفاق افتاده است.

مثال: آلکاپتونوری، آلبینیسم و سیستینوری

۲- **اختلالات کروموزومی** (*Chromosomal Disorders*): ناشی از فقدان یا افزایش یک کروموزوم یا قطعات کروموزومی‌اند.

مثال: تریزومی ۲۱ (سندرم داون)، سندرم ترنر و کلاین فلتر.

۳- **اختلالات چندعاملی** (*Multifactorial Disorders*): ناشی از ترکیب یا تغییرات کوچک در ژن‌ها و برهم‌کنش با عوامل محیطی است.

مثال: قد، هوش و هیکل.

نکته:

بیماری‌های چندعاملی شایع‌ترین نوع اختلالات هستند.

۴- **بیماری‌های ژنتیکی سوماتیک اکتسابی** (*Acquired Somatic Genetic Disease*): تمام اختلالات ژنتیکی از زمان لقاح وجود ندارند میلیاردها تقسیم سلولی (میتوز) در طول عمر زندگی انسانی رخ می‌دهند. در هر میتوز احتمال جهش‌های تک ژنی به دلیل خطاهای تکثیر DNA و نیز ناهنجاری‌های تعدادی کروموزوم‌ها به دلیل اختلال در تفکیک کروموزومی وجود دارد.

مثال: تجمع جهش‌های سوماتیکی و ناهنجاری‌های کروموزومی که نقش عمده در ایجاد سرطان دارند.

تعاریفی برای درک بهتر مطالب

میزان بروز (*Incidence*): به تعداد موارد جدید ایجادشده اشاره دارد. مثلاً اگر میزان تولد یک بیماری خاص ۱ در ۱۰۰۰ باشد به‌طور متوسط ۰.۰۰۰۱ نوزادان تازه متولدشده مبتلا می‌باشند.

شیوع (*Prevalence*): نسبتی از جمعیت که در زمان موردنظر به یک بیماری مبتلا هستند.

میزان شیوع یک بیماری ژنتیکی معمولاً به دو دلیل کمتر از میزان بروز آن است که شامل قدرت بقاء کاهش‌یافته و همچنین تأخیر در سن بروز بیماری است.

فراوانی (*Frequency*): اصطلاحی کلی که فاقد اختصاصیت علمی است و گاهی در زمان محاسبه فراوانی‌های ژنی مترادف میزان بروز در نظر گرفته می‌شود.

مادرزادی (*Congenital*): یعنی بیماری در زمان تولد وجود دارد؛ مانند شکاف کام و لب که می‌تواند ارثی یا غیر ارثی باشد.

تمام بیماری‌های ژنتیکی مانند بیماری‌های با سن بروز در بزرگ‌سالی مثل بیماری هانتینگتون مادرزادی نبوده و نیز تمام ناهنجاری‌های مادرزادی منشأ ژنتیکی ندارند مثل از هم گسیختگی جنینی.

☺ هرگونه کپی و یا واگذاری به غیر شرعاً و قانوناً غیرمجاز و ناقض حقوق مؤلفین است. تهیه جزوات ما از سایتمون **www.drrahimi3.ir**

نکته:

همه بیماری‌های با اساس ژنتیکی توارثی نیستند.

حتماً یادم باشد که:

نکات:

- **مزایای مگس سرکه (دروزوفیلا):** ۱) بیشترین مطالعات بر روی آ انجام‌شده است. ۲) به‌آسانی در آزمایشگاه تولیدمثل می‌کند. ۳) تولیدمثل سریع. ۴) دارای ویژگی‌هایی که به‌آسانی تشخیص داده می‌شود (وراثت مندلی). ۵) چهار جفت کروموزوم هرکدام ظاهری متمایز دارند. ۶) کروموزوم‌های غدد بزاقی لارو مگس سرکه از بزرگ‌ترین کروموزوم‌های شناخته‌شده‌اند.
- **تأثیر بیماری‌های ژنتیکی:** ۱. سقط‌های خودبه‌خودی (۵۰-۴۰ درصد در سه‌ماهه اول بارداری) ۲. ٪۳ دوران نوزادی دارای یک ناهنجاری عمده‌اند. ۳. ۱۲-۱۴٪ کودکان مشکلات تکوینی دارند. ۴. در دوره بزرگ‌سالی ۱۰-۱۵٪ سرطان‌های شایع مثل سرطان‌های پستان، تخمدان و کولون یک جز توارثی قوی دارند.

سؤال: دربارهٔ ژنتیک سرطان، گزینه صحیح کدام است؟ (آزمون لیسانس پزشکی ۹۷)

۱. سلول‌های سرطانی نسبت به سلول‌های طبیعی پیرامون آن‌ها معمولاً دارای تلومرهای کوتاه‌تری هستند.

۲. اکثر سرطان‌ها دارای الگوهای وراثتی مشخصی می‌باشند.

۳. افزایش متیلاسیون در ژن‌های فرونشاننده تومور یکی از عوامل ایجاد سرطان می‌باشد.

۴. سن، عامل مرتبطی با وقوع سرطان نمی‌باشد.

۱.گزینه۳ : توالی‌های تکراری تلومری برای حفظ پایداری کروموزومی در همانندسازی ضروری بوده و توسط آنزیمی به نام تلومراز به کروموزوم اضافه می‌شوند و سلولهای سرطانی تلومرهای بلندتری دارند.

سن یکی از عوامل موثر در افزایش احتمال سرطان میباشد چون با افزایش سن احتمال قرارگیری در معرض کارسینوژن ها افزایش می یابد.هرچند سرطان ها میتوانند وراثتی باشند اما الگو مشخصی برای انها پیدا نشده است.

متیلاسیون ژن ها موجب خاموش سازی و عدم بیان میشود که وقوع این وضعیت برای این ژن ها موجب بروز تومورهای سرطانی میگردد.

☺ هرگونه کپی و یا واگذاری به غیر شرعاً و قانوناً غیرمجاز و ناقض حقوق مؤلفین است. تهیه جزوات ما از سایتمون **www.drrahimi3.ir**

فصل‌دوم:
کروموزوم‌ها و تقسیم سلولی

اهمیت فصل ۵ از ۱۰

مفاهیم کلی:

کروموزوم‌ها عواملی هستند که یک‌گونه را از سایر گونه‌ها متمایز می‌کنند.

برخلاف *DNA* کروموزوم را می‌توان با میکروسکوپ نوری طی تقسیم سلولی مشاهده کرد، به‌صورت ساختارهای نخ مانند سیتوژنتیک: مطالعه کروموزوم‌ها و تقسیم سلولی.

مورفولوژی کروموزوم‌ها

در سطح تحت میکروسکوپی، کروموزوم‌ها شامل مجموعه بسیار پیچیده‌اند که از اَبر مارپیچ‌های *DNA* ساخته‌شده‌اند و به‌صورت شبکه محکم سولنوئیدی مشاهده می‌شوند. رنگ‌های ویژه‌ای به‌طور انتخابی توسط *DNA* جذب‌شده و با آن‌ها می‌توان هرکدام از کروموزوم‌ها را تشخیص داد. کروموزوم‌ها طی فاز تقسیم به‌خوبی قابل‌رؤیت می‌باشند زیرا در این مرحله دارای حداکثر فشردگی بوده و ژن‌های آن رونویسی نمی‌شوند. در این مرحله هر کروموزوم دارای دو رشته یکسان به نام کروماتید یا کرومایتدهای خواهری است که حاصل همانندسازی *DNA* طی فاز *S* (سنتز) چرخه سلول می‌باشد. این کروماتیدهای خواهری در ناحیه فشردگی اولیه یا سانترومرها به‌صورت متصل‌به‌هم مشاهده می‌شوند. سانترومر دارای چند صد کیلو باز *DNA* تکراری است و مسئول حرکت کروموزوم‌ها طی تقسیم سلولی می‌باشد. هر سانترومر، کروموزوم را به بازوهای کوتاه و بلند تقسیم می‌کند که به ترتیب با *P* (*Petite*) و *q* (*g = grande*) نشان می‌دهند. انتهای بازوی هر کروموزوم تلومر نامیده می‌شود. تلومرها نقش مهمی در مسدود کردن انتهای کروموزوم‌ها و حفظ پایداری ساختار آن‌ها دارند. تلومرها طی تکامل بسیار حفظ‌شده‌اند و در انسان شامل تکرارهای پشت سر هم متعدد توالی *TTAGGG* می‌باشند.

کروموزوم‌ها ازنظر مورفولوژیکی بر طبق موقعیت سانترومر دسته‌بندی می‌شوند.

اگر در مرکز قرار داشته باشند ← کروموزوم متاسانتریک،

اگر انتهایی باشند ← آکروسانتریک

اگر سانترومر در موقعیتی حد واسط باشد ← ساب متاسانتریک است.

طبقه‌بندی کروموزوم‌ها

کروموزوم‌های منفرد نه‌تنها ازلحاظ موقعیت سانترومر بلکه ازلحاظ طولی متفاوت‌اند. پیشگامان اولیه سیتوژنتیک اکثر کروموزوم‌ها را بر اساس سه پارامتر طول، موقعیت سانترومر و حضور یا عدم حضور ماهواره‌ها، از هم تشخیص می‌دادند، یا حداقل آن‌ها را ازلحاظ مورفولوژی کلی به گروه‌های *A* تا *G* طبقه‌بندی می‌کردند.

در انسان هسته سلول طبیعی دارای ۴۶ کروموزوم است که ۲۲ جفت کروموزوم آتوزوم و یک جفت کروموزوم جنسی (*XX* در زنان و *XY* در مردان) تشکیل‌شده است. یک عضو از هر جفت کروموزوم از یکی از والدین مشتق می‌شود. گفته می‌شود که سلول‌های سوماتیکی دارای یک مجموعه دیپلوئیدی ۴۶ کروموزومی‌اند، درحالی‌که گامت‌ها (تخمک و اسپرم) دارای یک مجموعه هاپلوئیدی ۲۳ کروموزومی می‌باشند. اعضاء یک جفت کروموزوم را همولوگ می‌نامند.

تهیه جزوات و کتاب تست های اختصاصی لیسانس به پزشکی از سایت drrahimi3.ir
یا فضای مجازی ۰۹۲۱۴۷۴۱۶۶۳

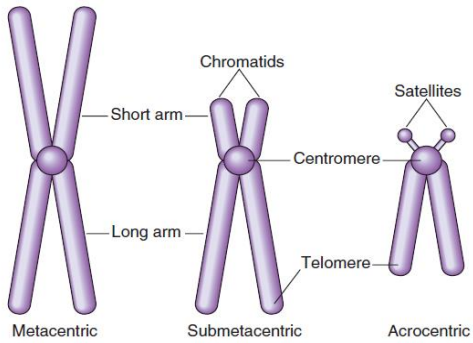
پیشرفت روش‌های نواربندی، امکان تشخیص دقیق کروموزوم‌های منفرد و تعیین ناهنجاری‌های جزئی کروموزومی را فراهم ساخته است. همچنین این تکنیک‌ها نشان دادند که کروماتین ترکیبی از *DNA* و پروتئین‌های هیستونی است که کروموزوم‌ها از آن‌ها ساخته‌شده‌اند و به دو حالت اصلی وجود دارد:

یوکروماتین (*Euchromatin*): به‌صورت روشن رنگ‌آمیزی می‌شود و دارای ژن‌هایی است که فعالانه بیان می‌شوند.

هتروکروماتین (*Heterochromatin*): به‌صورت تیره‌رنگ آمیزی شده و عمدتاً از *DNA* تکراری، غیرفعال و فاقد بیان ژن تشکیل‌شده است.

نکته:

کروموزوم‌های ۱۳، ۱۴، ۱۵، ۲۱ و ۲۲ آکروسانتریک هستند.



شکل ۱-۳ کروموزوم‌ها ازلحاظ مورفولوژیکی و بر اساس موقعیت سانترومر به‌صورت متاسانتریک، ساب متاسانتریک یا اکروسانتریک تقسیم می‌شوند.

نکته:

کروموزوم‌ها بر اساس طول، محل سانترومر و وجود یا عدم وجود ماهواره از A تا G طبقه‌بندی می‌شوند.

آنالیز کروموزومی

کاریوتایپ: یک تصویر از کروموزوم‌های یک فرد که به‌صورت استاندارد به ترتیب اندازه چیده شده‌اند.

تهیه جزوات و کتاب تست های اختصاصی لیسانس به پزشکی از سایت drrahimi3.ir
یا فضای مجازی ۰۹۲۱۴۷۴۱۶۶۳

شکل ۲-۳ کاریوتایپ یک مرد طبیعی با نواربندی *G*

مراحل تهیه کروموزوم‌ها از خون

۱) تهیه نمونه خونی و سپس افزودن فیتوهماگلوتینین که سبب تحریک تقسیم سلول‌های *T* می‌شود.

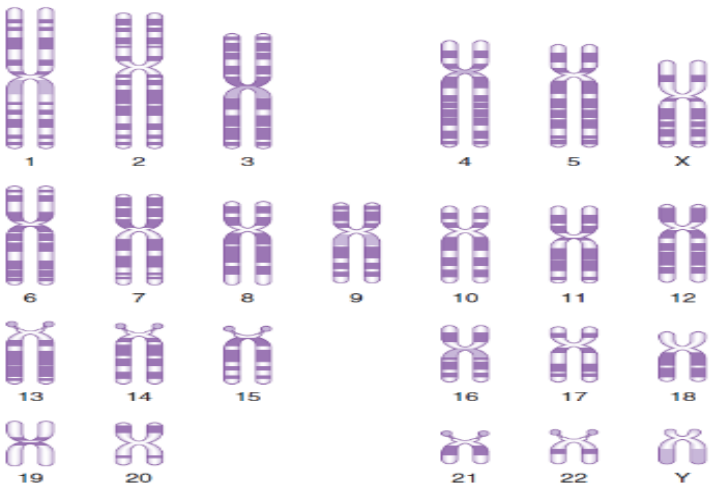
۲) سلول‌ها ۳ روز در دمای ۳۷ درجه کشت داده می‌شوند.

۳) کلشی سین افزوده می‌شود؛ که سبب عدم تشکیل دوک و متوقف شدن تقسیم سلولی در متافاز می‌شود. (توقف در این مرحله به این دلیل است که فشردگی کروموزوم‌ها حداکثر آیت و به‌خوبی قابل‌رؤیت هستند.)

۴) اضافه کردن محلول نمکی هیپوتونیک که سبب لیز گلبول‌های قرمز و پخش شدن کروموزوم‌ها روی اسلاید می‌شود و رنگ‌آمیزی و بررسی.

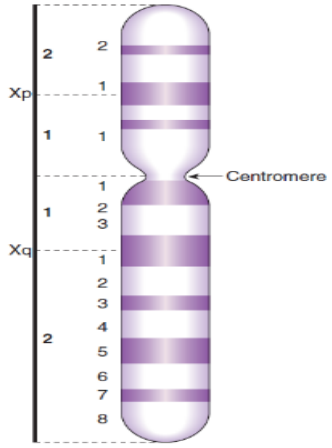
روش‌های شناسایی و بررسی کروموزوم‌ها

چندین روش رنگ‌آمیزی متفاوت برای شناسایی کروموزوم‌های منفرد می‌توان به کاربرد؛ اما روش نواربندی *G* (گیمسا) (*G-banding*): معمول‌ترین آن‌هاست. کروموزوم‌ها ابتدا با تریپسین تیمار می‌شوند تا محتوی پروتئینی آن‌ها دناتوره شود و سپس بارنگ متصل شونده به *DNA* به نام گیمسا رنگ‌آمیزی می‌شوند و نوارهایی تیره و روشن را نمایش می‌دهند که نوارهای تیره نشان‌دهنده نواحی هتروکروماتین و نوارهای روشن نشان‌دهنده نواحی یوکروماتین هستند.



شکل ۳-۳ یک ایدیوگرام نمایانگر الگوهای نواربندی کروموزوم‌های منفرد مطابق بارنگ آمیزی فلئورسنت و گیمسا

تهیه جزوات و کتاب تست های اختصاصی لیسانس به پزشکی از سایت drrahimi3.ir
یا فضای مجازی ۰۹۲۱۴۷۴۱۶۶۳



شکل ۴-۳ بازوی بلند و کوتاه کروموزوم *X* نشان داده‌شده است که هرکدام به نواحی و باندهایی دسته‌بندی می‌شوند.

Q-banding: رنگ کوئیناکرین استفاده می‌شود و الگوی نواربندی شبیه *G banding* است ولی به میکروسکوپ فلورسنت نیاز است.

R-banding (*reverse*): کروموزوم‌ها ابتدا با گرما دناتوره می‌شوند و نوارهای ایجادشده برعکس الگوی *G-banding* هستند.

C-banding: تکنیکی که در آن فقط سانترومرها و نواحی هتروکروماتینی که دارای *DNA* تکراری هستند نشان داده می‌شود.

***Banding* باقدرت تفکیک بالا:** روشی است که در آن جزئیات بیش از سایر روش‌ها مشخص می‌شود.

- در مراحل اولیه میتوز مثل پروفاز یا پرو متافاز
- مهار تقسیم سلولی با تیمیدین یا متوتروکسات
- افزودن اسیدفولیک یا دئوکسی سیتیدین سلول‌ها را وارد تقسیم میتوز می‌کنند.
- اضافه کردن کلشی سین در مرحله پروفاز و بررسی.

سیتوژنتیک مولکولی

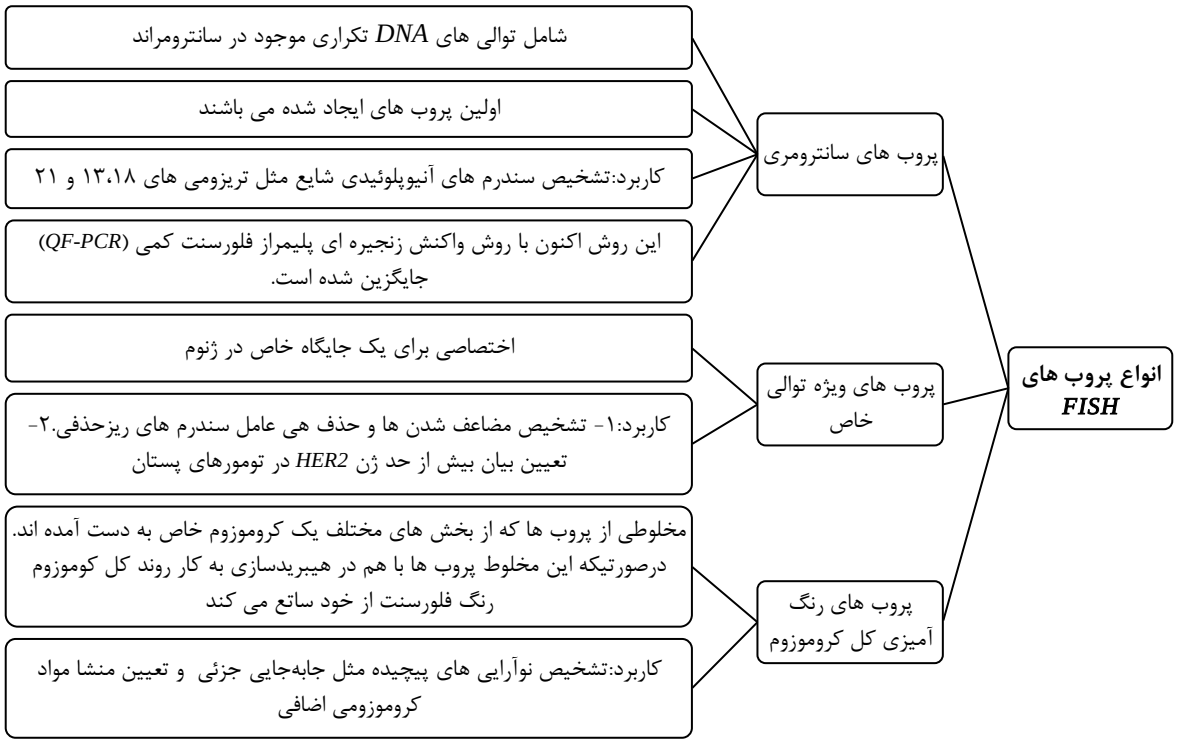
هیبرید سازی فلورسنت درجا (*Fluorescent In Situ Hybridization:FISH*)

پروب: قطعه‌ای از یک *DNA* تک‌رشته‌ای که دارای توالی مکمل با توالی موردنظر ما می‌باشد و می‌تواند به آن قسمت از ژنوم که مدنظر ماست متصل باشد. در *FISH* پروب موردنظر با یک‌رنگ فلورسنت نشان‌دار می‌شود که پس از هیبرید سازی (اتصال پروب به‌توالی هدف که مکمل آن می‌باشد.) با نمونه بیمار امکان مشاهده ناحیه شده را با استفاده از یک میکروسکوپ فلورسنت فراهم می‌کند هیبرید.

نکته:

برای تشخیص سندرم‌های ریز حذف از روش سیتوژنتیکی *FISH* با پروب‌های*LOCUS SPECIFIC* سودمند است.

تهیه جزوات و کتاب تست های اختصاصی لیسانس به پزشکی از سایت drrahimi3.ir
یا فضای مجازی ۰۹۲۱۴۷۴۱۶۶۳



نکته:

آنیوپلوئیدی به معنای افزایش یا کاهش در تعداد کروموزوم‌های

نکته:

آنیوپلوئیدی به معنای افزایش یا کاهش در تعداد کروموزوم‌های یک فرد است. برای مثال تریزومی ۲۱ که به معنای وجود سه کروموزوم ۲۱ در یک فرد است و منجر به سندرم داون می‌شود.

سؤال: کدام‌یک از روش‌های سیتوژنتیکی زیر برای تشخیص سندرم‌های ریز حذف (*Micro Deletion*) سودمند است؟

(آزمون لیسانس پزشکی ۹۹)

۱. *FISH* با پروب‌های تلومری

۲. به‌کارگیری پروب‌های رنگ‌آمیزی کل کروموزوم

۳. *FISH* با پروب‌های *Locus Specific*. ☒

۴. کاریوتایپ با روش *G_banding*

تهیه جزوات و کتاب تست های اختصاصی لیسانس به پزشکی از سایت drrahimi3.ir
یا فضای مجازی ۰۹۲۱۴۷۴۱۶۶۳