



یک لقمہ جنین شناسی

تألیف:

مائدہ شرقی چلکی

نسترن خورسندی بہار

الہہ موسوی

پیشگفتار ناشر:

به نام ایزد دانا که آغاز و انجام از آن اوست

هرگز دل من ز علم محروم نشد کم مانند زاسرار که مفهوم نشد
اکنون که به چشم عقل در می‌نگرم معلومم شد که هیچ معلوم نشد

ای دانای بی‌همتا، ای بخشنده‌ایی که ناخواسته عطا فرمایی و هر نیازمندی را به عدالت بی‌نیاز گردانی، مگر اینکه نالایق باشد و آن عنایت را به باژگونه از دست دهد. در عرصه پیشرفت تکنولوژی در هزاره سوم، هنوز نیاز بر مطالعه کتاب در کنار استفاده از منابع کامپیوتری و اینترنت احساس می‌شود. از این بابت خوشحالیم که می‌توانیم در جهت اعتلای علم، دانش و فرهنگ کشور قدمی هر چند کوچک برداریم.

و من الله التوفیق

دکتر شمس‌الدین یوسفیان

مدیر مسئول انتشارات ارشدان

به نام توای می که جان پروری
حدیث دل انگیز هر دفتری
به نام تو آغاز کردیم باز
در عشق را باز کردیم باز

بیاید به حقوق همدیگر احترام بگذاریم؛

فرشتگان سبز پوش، این کتاب حاصل دسترنج شبانه روزی تیم عصر جدید مامایی می باشد. تکثیر و فروش آن به هر شکلی بدون اجازه ی مؤلف غیر اخلاقی، غیر قانونی و خلاف قانون کارما است. برای موفقیت لازم است تمام قدم هایمان را در جهت درست برداریم. ارزوی ما موفقیت شماست.

سخن مولف

ورود شما را به عصر جدید مامایی صمیمانه و با آغوشی باز خوش آمد می‌گوییم. امیدوریم همراه خوبی در راه رسیدن به موفقیت برای شما باشیم. یادتان باشد طی مطالعه هر زمان خسته و ناامید شدید با خود تکرار کنید "قدرت ذهن ما بسیار فراتر از این چند برگ کتاب است" و به این موضوع ایمان داشته باشید که شما می‌توانید به هر آنچه که در ذهن دارید، برسید.

خیالتان آسوده باشد که تیم عصر جدید مامایی محتوایی روان و قابل فهم برایتان آماده کرده است. یک آزاد راه برای رسیدن به موفقیت پیش رویتان است. کافیت اراده کنید و یک صفحه مطالعه نمایید قول می‌دهیم چنان جذب تدریس و دسته‌بندی منظم شوید که تمایل نداشته باشید کتاب را زمین بگذارید.

بهترین شیوهی مطالعهی این کتاب:

ابتدا ویدئو آموزشی را باز کنید و کتاب را زیر دست خود بگذارید. همزمان با تدریس ویدئویی محتوای درسنامه را مطالعه، تحلیل و بخاطر بسپارید. این کار چند مزیت مهم دارد. اول اینکه در ویدئو شما مطالب را مفهومی می‌آموزید زیرا از تصاویر، کیس ریپورت و سوالات مهم کنکوری استفاده شده است. ثانيا مطالبی را که مفهومی بیاموزید هرگز از خاطرتان نمی‌رود. بنابراین شما با نگاه کردن همزمان ویدئو و درسنامه علاوه بر اینکه در زمان یادگیری صرفه جویی کرده اید، با راندمان بالاتری مطالب را فرا خواهید گرفت.

سپس نکات مهم فصل را که در آکادمی عصر جدید مامایی در اختیار دانشجویان فول پکیج قرار داده شده، مطالعه کنید. با این روال شما نکات مهم آن فصل را دو بار خوانده اید.

و در نهایت با تست‌های تالیفی و کنکور ارشد، دکترا و استخدامی که باز هم در اختیار دانشجویان فول پکیج قرار گرفته، این مطالب را تثبیت کنید.

همچنان که ناگفته آشکار است "کاستی از ویژگی‌های انسان و آثار انسانیت و آراستگی و بی‌نقص بودن ویژه‌ی سرشت پاک یزدانی است" بنابراین از همه‌ی اساتید و صاحب‌نظران خواهشمندیم که نظرات، پیشنهادات و انتقادات خود را از طریق وب سایت www.asrejadidmama.com یا ایمیل maedesharghi@gmail.com ارسال کنند تا در چاپ‌های بعدی اعمال شود.

و در نهایت دوست دارم کلامم را با یک قطعه شعر تمام کنم که فکر می‌کنم مفهوم آن در مسیری که قرار است بسازیم بسیار کمک کننده است.

بر روی بوم زندگی، هر چیز می‌خواهی بکش
زیبا و زشتش پای توست، تقدیر را باور نکن
تصویر اگر زیبا نبود، نقاش خوبی نیستی
از نو دوباره رسم کن، تصویر را باور نکن
خالق تو را شاد آفرید، آزاد آزاد آفرید
پرواز کن تا آرزو، زنجیر را باور نکن

با آرزوی موفقیت

مائده شرقی

فهرست

- فصل ۱: گامتوزنر، تبدیل سلول‌های زایا به گامت‌های مذکر و مؤنث..... ۸
- فصل ۲: اولین هفته تکامل؛ تخمک‌گذاری تا لانه‌گزینی..... **Error! Bookmark not defined.**
- فصل ۳: دومین هفته تکامل؛ دیسک زایای دو لایه‌ای..... **Error! Bookmark not defined.**
- فصل ۴: سومین هفته تکامل؛ دیسک زایای سه لایه‌ای..... **Error! Bookmark not defined.**
- فصل ۵: هفته سوم تا هفته هشتم..... **Error! Bookmark not defined.**
- فصل ۶: لوله گوارش اولیه و حفره‌های بدن..... **Error! Bookmark not defined.**
- فصل ۷: جنین و جفت..... **Error! Bookmark not defined.**
- فصل ۸: ناهنجاری‌های مادرزادی و تشخیص قبل از تولد..... **Error! Bookmark not defined.**
- فصل ۹: اسکلت محوری..... **Error! Bookmark not defined.**
- فصل ۱۰: دستگاه عضلانی..... **Error! Bookmark not defined.**
- فصل ۱۱: اندام‌ها..... **Error! Bookmark not defined.**
- فصل ۱۲: دستگاه قلبی عروقی..... **Error! Bookmark not defined.**
- فصل ۱۳: دستگاه نفس..... **Error! Bookmark not defined.**
- فصل ۱۴: دستگاه گوارش..... **Error! Bookmark not defined.**
- فصل ۱۵: دستگاه ادراری تناسلی..... **Error! Bookmark not defined.**
- فصل ۱۶: سر و گردن..... **Error! Bookmark not defined.**
- فصل ۱۷: دستگاه عصبی مرکزی، چشم، گوش..... **Error! Bookmark not defined.**

فصل ۱ :

گامتوژنز، تبدیل سلول‌های زایا به گامت‌های مذکر و مؤنث

سلول‌های زایای بدوی

سلول‌های زایای بدوی منشأ گامت‌ها هستند. این سلول‌ها خود از اپی‌بلاست منشأ گرفته و در هفته دوم تشکیل می‌شوند. سلول‌های زایای بدوی در طی گاسترولاسیون از طریق شیار در هفته دوم از اپی‌بلاست به کیسه زرده مهاجرت می‌کنند. در هفته چهارم نیز این سلول‌ها مهاجرت خود را از کیسه زرده به گندهای در حال تکامل شروع کرده و در هفته پنجم به گندها می‌رسند.

میتوز

میتوز به معنی تقسیم یک سلول به دو سلول کاملاً شبیه به خود می‌باشد. میتوز حاوی مراحل مختلفی است. قبل از اینکه سلول میتوز را شروع کند باید آمادگی

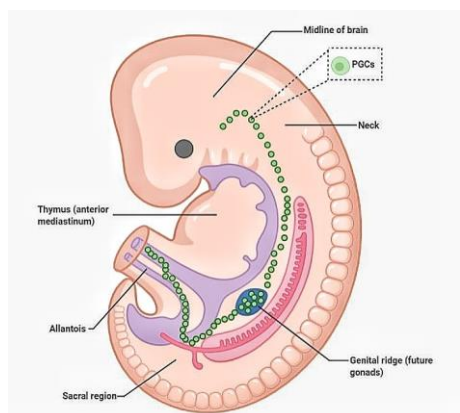
میتوز را کسب کند. این آمادگی در قالب فرایندی به اسم فاز اینترفاز اتفاق می‌افتد. در این فاز سلول مواد غذایی لازم برای میتوز را ذخیره می‌نماید و بیشتر اندامک‌ها تقسیم می‌شوند و از این مهم‌تر در این فاز DNA سلول تقسیم شده و یک کپی از خود را می‌سازد. این تقسیم DNA در فازی به اسم سنتز (تزاید) در اینترفاز اتفاق می‌افتد.

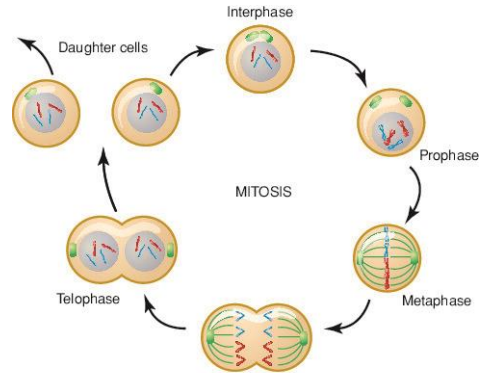
رشته‌های DNA کپی شده در قسمتی به نام **سانترومر** به هم متصل شده‌اند و هر یک از این رشته‌ها را **کروماتید** می‌خوانیم.

مراحل میتوز شامل **پروفاز**، **پرومتافاز**، **متافاز**، **آنافاز** و **تلوفاز** هستند. در **پروفاز** کروموزوم‌ها شروع به فشردگی کرده و هسته کم کم تحلیل می‌رود. در این مرحله به دلیل اینکه فشردگی کروموزومی به حداکثر نرسیده کروموزوم‌ها در زیر میکروسکوپ مشخص نیستند. در فاز **پرومتافاز** (پروفاز تاخیری) کروموزوم‌ها فشردگی لازم برای مشاهده زیر میکروسکوپ را پیدا کرده‌اند. هسته تحلیل رفته و دوک تقسیم تشکیل شده است.

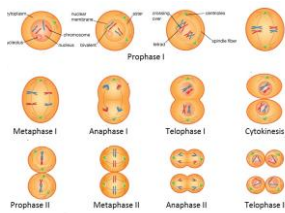
در فاز **متافاز** کروموزوم‌ها در سطح استوایی سلول قرار گرفته‌اند و به حداکثر فشردگی خودشان رسیده‌اند (برای مشاهده کروموزوم‌ها در آزمایشگاه تقسیم سلول را در این مرحله نگه می‌دارند و به مشاهده کروموزوم‌ها می‌پردازند)

در فاز **آنافاز** سانترومر شکسته می‌شود و کروماتیدهای خواهری از هم جدا شده و به سمت قطب‌های سلول حرکت می‌کنند. در نهایت در فاز **تلوفاز** هسته‌ها تشکیل شده و فشردگی سیتوپلاسم و در نهایت دو سلول خواهری را خواهیم داشت.





میوز



تقسیم میوز برای تولید گامت‌ها ایجاد شده و ۲ مرحله‌ای است. مانند میتوز قبل از اینکه فرایندهای تقسیم آغاز شود سلول در مرحله سنتز یا تزیاد DNA خودش را تقسیم کرده و دو رشته DNA در ناحیه‌ای به اسم سانترومر به همدیگر متصل باقی می‌مانند.

در میوز I، ساختاری چهارتایی در فرایندی به اسم سیناپس تشکیل می‌شود. دو کروموزوم همولوگ کنار همدیگر قرار گرفته و این ساختار چهارتایی را تشکیل می‌دهند. فرآیند سیناپس در استوای سلول اتفاق می‌افتد.

در میوز I بعد از تشکیل ساختار چهارتایی (تتراد)، کروموزوم‌های همولوگ ساختاری X مانند را تشکیل داده که آن را کیاسما می‌نامند.

بعد از تشکیل کیاسما کراسینگ‌اور اتفاق می‌افتد. کراسینگ‌اور به معنی تبادل قطعات میان کروموزوم‌های همولوگ است.

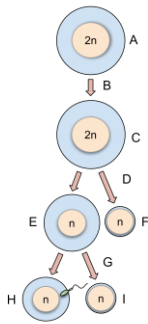
در آنافاز میوز I کروموزوم‌های همولوگ توسط دوک تقسیم از هم جدا شده و به قطب سلول حرکت می‌کنند و در نهایت میوز I ما دو سلول هاپلوئیدی با کروموزوم‌ها دو کروماتیدی خواهیم داشت.

شکستن سانترومر و جدا شدن کروماتیدهای خواهری در میوز II اتفاق می‌افتد. در نهایت میوز II ما از یک سلول دیپلوئیدی ۴ سلول هاپلوئیدی خواهیم داشت.

اووژنز

مراحل تبدیل یک اووگونی به یک اووسیت را اووژنز می‌گویند. بعد از مهاجرت سلول‌های زایای بدوی به گندهای در حال تکامل، این سلول‌ها به اووگونی‌ها تمایز پیدا می‌کنند. اووگونی‌ها نیز تقسیمات میتوزی فراوانی را انجام داده و بعضی از آن‌ها تقسیم میوز را نیز شروع کرده اما در مرحله پروفاز میوز I متوقف می‌مانند و اووسیت‌های اولیه را می‌سازند.

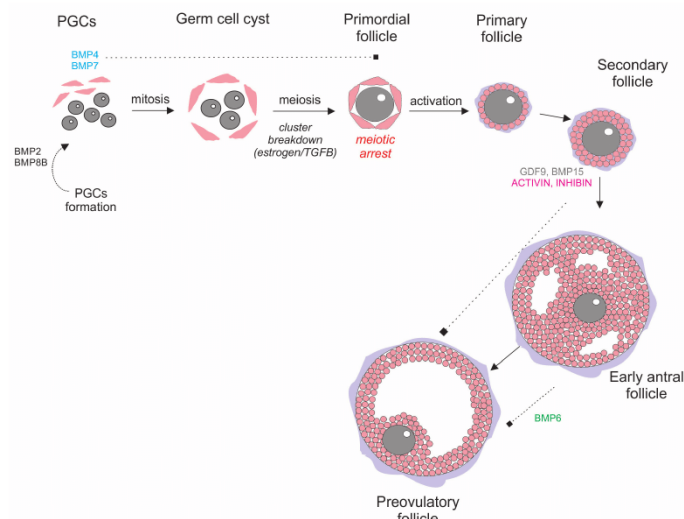
در ماه پنجم پره‌ناتال تعداد اووگونی‌ها به حداکثر مقدار خود می‌رسد (حدود ۷ میلیون). مرگ سلولی اووگونی‌ها در همان ماه پنجم آغاز می‌شود. در ماه هفتم بیشتر اووگونی‌ها (به جز آن‌هایی که در سطح هستند) دژنه می‌شوند و همه‌ی اووسیت‌های اولیه نیز میوز خود را شروع کرده و در پروفاز میوز I متوقف می‌شوند.



سلول‌های اپیتلیال (پوششی) پهنی اطراف هر اووسیت اولیه را احاطه کرده است که به مجموعه‌ی اووسیت اولیه و این سلول‌های اپیتلیال فولیکول ابتدایی گفته می‌شود.

نزدیک به زمان تولد تمام اووسیت‌های اولیه میوز I خود را شروع کرده‌اند اما به جای وارد شدن به متافاز، وارد مرحله‌ی دیپلوتن می‌شوند. این مرحله، مرحله‌ی استراحت در طی پروفاز است که شبکه تورمانندی از کروماتین مشخص می‌شود. سلول‌های فولیکولی یک نوع پپتید مهاری به اسم **عامل مهارکننده اووسیت (OMI)** می‌سازند که موجب مهار ادامه‌ی میوز شده و اووسیت را در مرحله‌ی پروفاز میوز I نگه می‌دارد. به این مرحله استراحت اووسیت (توقف در پروفاز میوز I و عدم ادامه فرایند میوز) **دیپلوتن** گفته می‌شود.

بعد از بلوغ و تحت تأثیر ترشح هورمون‌ها فولیکول ابتدایی شروع به تکامل می‌کند. سلول‌های اپیتلیال پهنی که اطراف اووسیت اولیه را احاطه کرده بودند به حالت مکعبی تمایز می‌یابند و تقسیمات میتوزی فراوانی را شروع می‌کنند. این سلول‌های مکعبی که اووسیت اولیه را احاطه کردند به اسم **سلول‌های گرانولوزا** شناخته می‌شوند. به این مجموعه فولیکول اولیه می‌گویند.



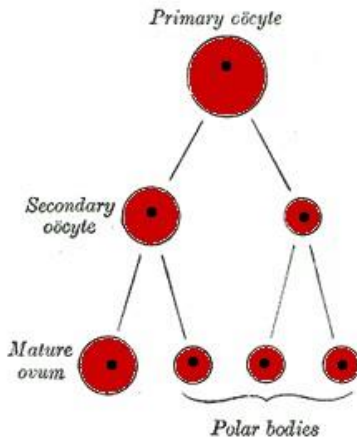
سلول‌های گرانولوزا و اووسیت اولیه، گلیکوپروتئین‌هایی را در سطح خارجی اووسیت اولیه ترشح می‌کنند که موجب تشکیل مایع شفاف به اسم **زونا پلوسیدا** می‌شود.

با ادامه‌ی روند تقسیمات میتوزی سلول‌های گرانولوزا فضاهای خالی میان این سلول‌ها به وجود می‌آید که با ادغام آنها **آنتروم** به وجود می‌آید. فولیکول در این مرحله **فولیکول وزیکولی** یا **آنترال** نامیده می‌شود. تجمع مایع ادامه پیدا می‌کند و فولیکولها بلافاصله قبل از تخمک گذاری حالت کاملاً متورم پیدا می‌کنند و پس از آن فولیکول وزیکولی رسیده یا **فولیکول گراآف** نامیده می‌شود. در هنگام بلوغ، قطر فولیکول وزیکولی بالغ (گراآف) ممکن است به ۲۵ میلیمتر یا بیشتر برسد همزمان با تشکیل آنتروم‌ها و تکمیل میوز I و ادامه‌ی تقسیم سلول‌ها گرانولوزا بافت پیوندی اطراف فولیکول نیز تمایز یافته و **لایه‌ی تکا** را می‌سازد. لایه‌ی تکا خود به دو بخش داخلی و خارجی تبدیل می‌شود. لایه داخلی ترشح‌کننده استروئید بوده و رگ خونی فراوانی دارد؛ تکای خارجی ساختار فیبروزی داشته و نقش محافظت‌کننده را بر عهده دارد.

سلول‌های گرانولوزای جلوی اووسیت دچار تغییر نشده و این سلول‌ها را **کومولوس اووفوروس** می‌خوانیم.

مرحله‌ی وزیکولی فولیکول کوتاه بوده و حدود ۳۷ ساعت است این در حالی است که بقیه‌ی زمان مربوط به مرحله آنترال (تشکیل آنتروم و ادامه تقسیمات میتوزی سلول‌های گرانولوزا) است.

با افزایش ناگهانی هورمون LH در قبل از تخمک گذاری اووسیت اولیه میوز I خود را تکمیل نموده و اووسیت ثانویه و اولین جسم قطبی ساخته می‌شود. در تقسیم میوز یکی از سلول‌ها تقریباً همه‌ی سیتوپلاسم را دریافت می‌کند و دیگری عملاً هیچ سیتوپلاسمی دریافت نمی‌کند. اما این دو سلول از لحاظ کروموزومی به یک اندازه کروموزوم دریافت می‌کنند (هر کدام یکی از کروموزوم‌های همولوگ را دریافت می‌کند).

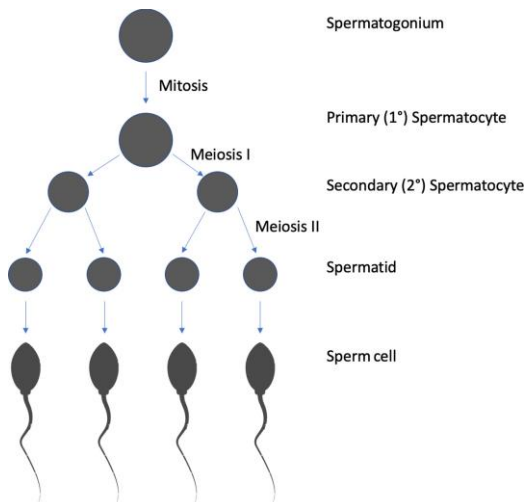


قبل از تخمک گذاری اووسیت ثانویه تقسیم میوز II را شروع کرده اما حدود ۳ ساعت قبل از تخمک گذاری در مرحله‌ی متافاز میوز II متوقف می‌شود و در صورتی که لقاح اتفاق بیافتد میوز II خود را نیز به اتمام می‌رساند و اگر لقاح صورت نگیرد بعد از ۲۴ بدون اینکه میوز II خود را کامل کند از بین می‌رود.

در نهایت با افزایش بسیار زیاد هورمون LH اووسیت ثانویه به همراه سلول‌های اطراف به داخل لوله‌ی فالوپ رها می‌شود.

اسپرماتوزنز

تکامل اسپرم در هنگام بلوغ آغاز می‌شود. اسپرماتوزنز به تمامی فرایندی گفته می‌شود که اسپرماتوگونی‌ها به اسپرماتوزوا تبدیل می‌شوند.



در هنگام تولد سلول‌های زایای نوزاد مذکر را می‌توان در طناب‌های جنسی بیضه‌ها به صورت سلول‌های بزرگ و کمرنگی که با سلول‌های حمایت کننده احاطه شده‌اند، شناسایی کرد. سلول‌های حمایت کننده نیز که با روش مشابه سلول‌های فولیکولی از اپیتلیوم سطحی بیضه مشتق می‌شوند، به سلول‌های محافظ یا سلول‌های سرتولی تبدیل می‌گردند.

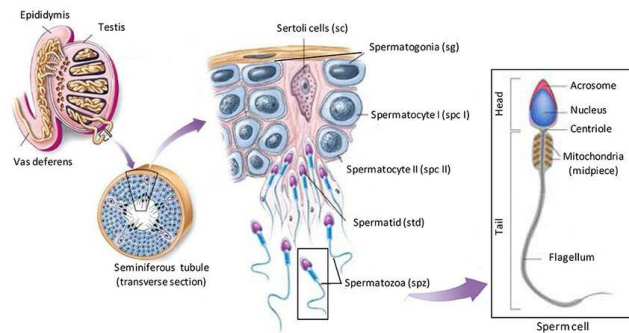
در جنس مذکر اندکی قبل از بلوغ طناب‌های جنسی مجرادار می‌شوند و به لوله‌های منی بر تبدیل می‌شوند. در این هنگام سلول‌های زایای بدوی تکامل یافته و به سلول‌های بنیادی اسپرماتوگونیال تبدیل می‌شوند.

در فواصل منظم از جمعیت سلول‌های بنیادی، سلول‌هایی برای تشکیل اسپرماتوگونی نوع A خارج می‌شوند. تولید اسپرماتوگونی نوع A آغاز اسپرماتوزنز است. این سلول‌ها دستخوش تغییراتی قرار می‌گیرند و میتوز می‌کنند و اسپرماتوگونی نوع B را به وجود می‌آورند.

اسپرماتوگونی‌های نوع B نیز تقسیمات میتوزی را شروع کرده و آخرین دسته از سلول‌هایی که ناشی از تقسیم سلول‌های نوع B هستند را اسپرماتوسیت اولیه می‌نامند.

اسپرماتوسیت‌های اولیه که دیپلوئید هستند تقسیم میوز خود را آغاز می‌کنند و با به سرانجام رساندن تقسیم میوز I از هر اسپرماتوسیت اولیه دو اسپرماتوسیت ثانویه هاپلوئیدی تشکیل می‌شود.

سپس اسپرماتوسیت‌های ثانویه نیز تقسیم میوز II را کامل کرده و اسپرماتیدها را می‌سازند. اسپرماتیدها هاپلوئیدی بوده و تک کروماتیدی‌اند اما توانایی حرکت و ندارند و کامل تکامل پیدا نکرده‌اند.



بعد از تشکیل اسپرماتیدها، این سلول‌ها وارد اسپرمیوژنز می‌شوند.

به تمامی مراحل که اسپرماتید به اسپرم تبدیل می‌شود اسپرمیوژنز می‌گویند.

در اسپرمیوژنز هسته‌ی اسپرماتیدها فشرده می‌شود، آکروزوم تشکیل می‌شود. آکروزوم نیمی از هسته را پوشانده و حاوی آنزیم‌هایی است که به اسپرم در نفوذ به تخمک کمک می‌کند.

در اسپرمیوژنز، گردن، قطعه میانی و دم اسپرم تشکیل می‌شود و قسمت زیادی از سیتوپلاسم اسپرماتید از بین می‌رود که به آن اجسام باقی‌مانده گفته می‌شود (توسط سلول‌های سرتولی فاگوسیته می‌شود).

در انسان زمان مورد نیاز برای تبدیل یک اسپرماتوگونی به اسپرم ۷۴ روز است و تقریباً ۳۰۰ میلیون اسپرم در هر روز تولید می‌شود.

ارتباطات بالینی

تراتومها



تراتومها غده‌ای از چندین بافت مختلف هستند. منشأ این غده‌ها سلول‌های بنیادی چند ظرفیتی است. دو عامل در تشکیل تراتومها نقش دارند یکی سلول‌های زایای بدوی است که در صورت انحراف از مسیر مهاجرت ایجاد می‌شود.

یکی دیگر از عوامل تراتومها سلول‌های اپی‌بلاست هستند که توانایی تبدیل به هر سه لایه زایا را دارند.

ناهنجاری‌های مادرزادی و سقط‌های خود به خودی

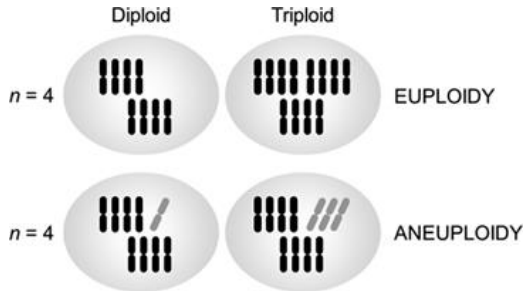
در کل لقاح‌هایی که صورت می‌گیرد ۵۰ درصد آن‌ها منجر به سقط خود به خودی می‌شوند. در میان این ۵۰ درصدی که خودبه خود سقط می‌شوند ۵۰ درصدشان مربوط به نقایص کروموزومی می‌باشد.

۱۰ درصد از ناهنجاری‌های مادرزادی مربوط به اختلالات کروموزومی و ۸ درصد مربوط جهش‌های ژنی است.

اختلالات مربوط به تعداد کروموزومها

یوپلوئید: اگر تعداد کروموزومهای یک جاندار ضربی از n باشد آن جاندار را یوپلوئیدی می‌خوانیم. مثلاً در انسان ضربی از ۲ است. **آنوپلوئید:** اگر تعداد کروموزومها ضربی از n نباشد (یوپلوئید نباشد) به آن جاندار آنوپلوئید گفته می‌شود. مثلاً تریزومی‌ها و آنوزومی‌ها آنوپلوئید هستند چون $2n=47$ در تریزومی‌ها و $2n=45$ در آنوزومی‌ها است.

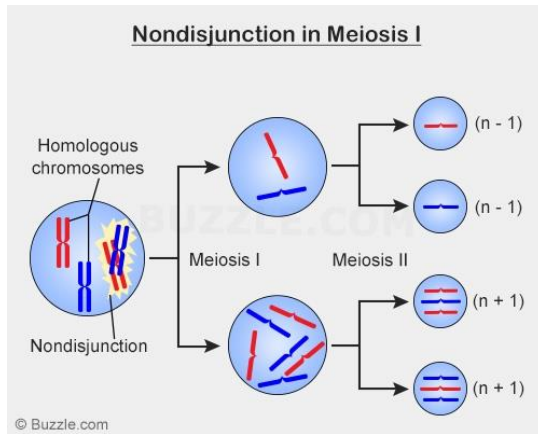
عدم جدایی در میوز منجر به آنوزومی و تریزومی خواهد شد و عدم جدایی در میتوز به موزائیسیم ختم می‌شود.



در تقسیم امکان دارد یک قطعه از کروموزومی جدا شده و روی کروموزوم دیگری سوار شود. اگر این اتفاق منجر به بر هم زدن توالی ژن‌ها نشود و خطایی در بیان آن‌ها صورت نگیرد به آن **جابه‌جایی متعادل** می‌گویند چرا که تعادل زیستی را بر هم نزده است. اما اگر این جا به جایی با بر هم زدن توالی ژنی صورت گیرد و اختلالی در سلول ایجاد نماید به آن **جابه‌جایی نامتعادل** می‌گویند.

عدم جدایی در میوز

اگر در فرایند تقسیم میوز کروموزومها یا کروماتیدهای خواهری به درستی از هم جدا نشوند به آن عدم جدایی در میوز می‌گویند.

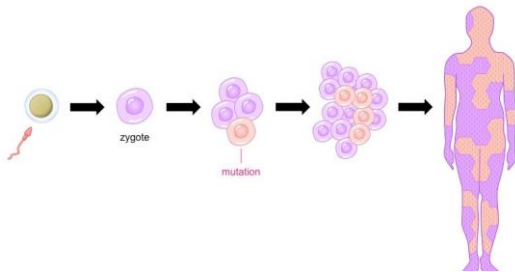


اگر عدم جدایی در میوز I صورت بگیرد و کروموزومهای همتا نتوانند از همدیگر جدا شوند دو سلول ۲۴ کروموزومی و دو سلول ۲۲ کروموزومی خواهیم داشت. اگر یکی از گامت‌های ۲۴ کروموزومی با یک گامت ۲۳ کروموزومی لقاح یابد، جنین به تریزومی مبتلا می‌شود؛ یعنی از یکی از کروموزومها به جای دو تا، سه تا دارد. اگر یک گامت ۲۲ کروموزومی با یک گامت ۲۳ کروموزومی لقاح یابد زیگوت ۴۵ کروموزومی خواهد بود و به عنوان مونوزومی شناخته می‌شود؛ یعنی از یکی از کروموزومها فقط یکی دارد.

اگر عدم جدایی در میوز II اتفاق بیافتد به همین منوال ۲ عدد گامت ۲۴ کروموزومی و ۲ عدد گامت ۲۲ کروموزومی خواهیم داشت.

عدم جدایی در میتوز

اگر کروماتیدهای خواهری در میتوز از هم جدا نشوند عدم جدایی در میتوز را خواهیم داشت که منجر به **موزائیسیم** می‌شود. یعنی سلول تغییر یافته به تقسیمات میتوزی خود ادامه داده و قسمتی از بدن فرد را شامل می‌شود.



تری‌زومی ۲۱ (سندروم داون)

عدم جدایی کروموزوم ۲۱ در میوز منجر به بروز علائمی می‌شود که آن را با نام سندروم داون می‌شناسند. ۹۵ درصد این عارضه به دلیل عدم جدایی میوزی کروموزوم ۲۱ اتفاق می‌افتد. ۷۵ درصد به دلیل عدم جدایی در اووسیت و ۲۵ درصد به دلیل عدم جدایی در اسپرماتوسیت.

عقب‌ماندگی ذهنی یکی از علائم این بیماری بوده و شایع‌ترین علت عقب‌ماندگی در میان بیماری‌های ژنتیکی است.

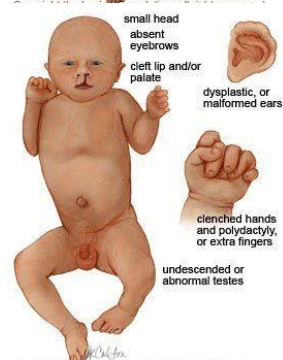
این افراد در رشد اختلال دارند. صورت این افراد پهن و گوش‌ها کوچک‌اند. نقایص قلبی در این افراد مشاهده شده است و غیر از نقایص قلبی نقایص سیستماتیک دیگری نیز دارند.

احتمال بروز آلزایمر در این افراد نسبت به افراد ۴۶ کروموزومی بیشتر است و اختلالات کرانیوسفال (چشم‌ان‌رو به بالا و چین‌های اپی‌کانتال) دیده می‌شود.

تری‌زومی ۱۸ (سندروم ادواردز)

تری‌زومی ۱۸ ناشی از عدم جدایی میوزی کروموزوم ۱۸ است که به عنوان سندروم ادواردز شناخته می‌شود.

۸۵ درصد این افراد بین هفته دهم تا قبل از زایمان از بین می‌روند. عقب‌ماندگی ذهنی، ناهنجاری‌های مادرزادی قلب، گوش‌های پایین افتاده، فلکشن انگشتان دست‌ها، میکروناتی (چانه کوچک) و اختلالات کلیوی، ناهنجاری دستگاه اسکلتی و سین‌داکتیلی در آن‌ها مشاهده می‌شود.



تری‌زومی ۱۳ (سندروم پاتو)

عدم جدایی میوزی کروموزوم شماره ۱۳ منجر به بروز علائمی به عنوان سندروم پاتو می‌شود. بیش از ۹۰ درصد نوزادان در همان ماه اول بعد از تولد از بین می‌روند.

عقب‌ماندگی ذهنی، ناهنجاری‌های مادرزادی قلب، **هولوپروزنسفال**، ناشنوایی، لب شکری و نقایص چشمی مانند میکروفتالمی، آنوفتالمی و کولوپوم از علائم این افراد است.