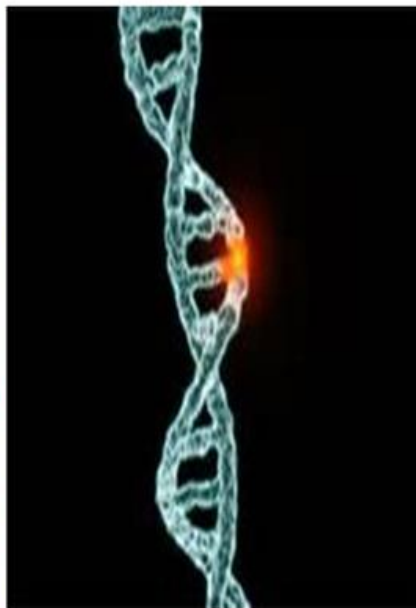




# به نام آفریننده شگفتی

استاد محترم: دکتر کیفی

ارائه: سروناز ضیغمی - نازنین عارفی پور



GOOD

BAD

NEUTRAL



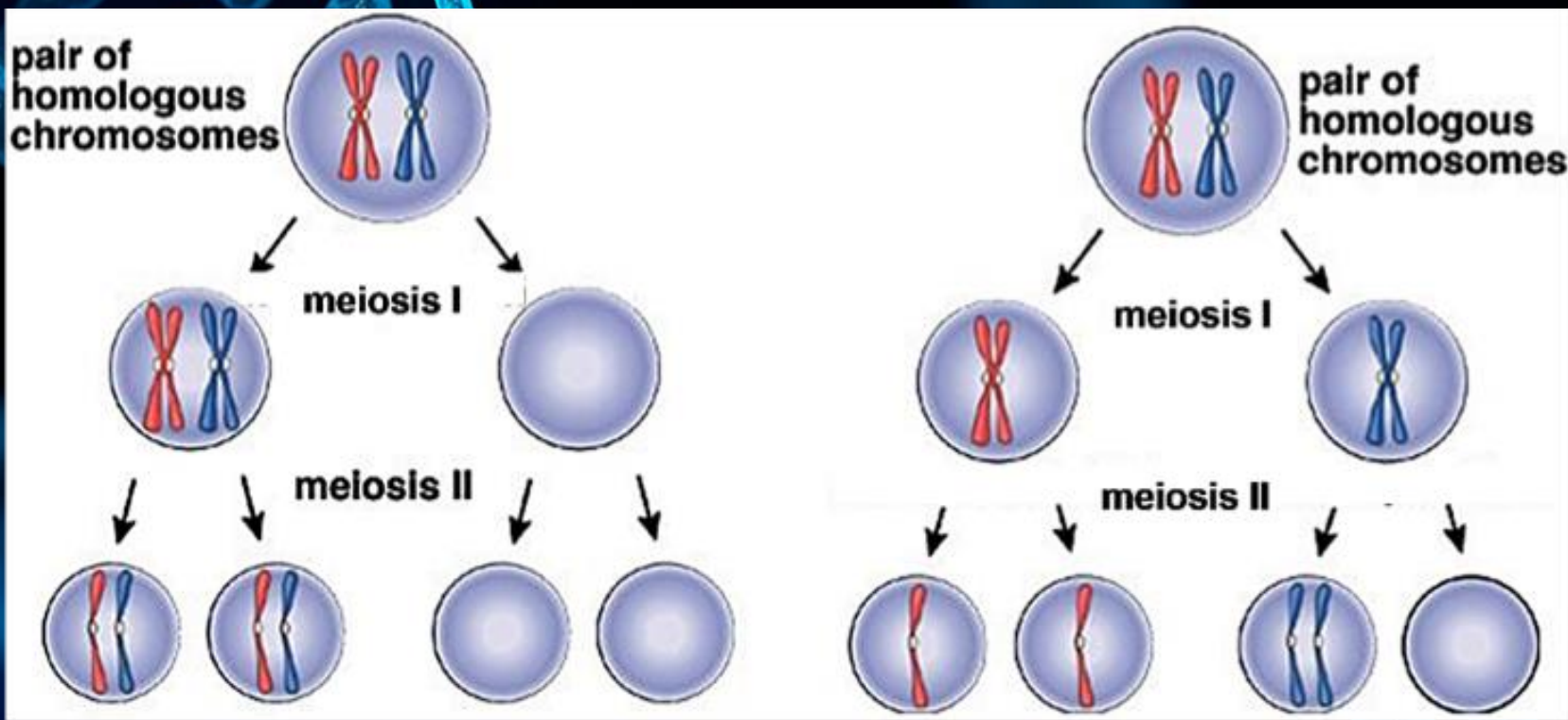


# جهش های بزرگ





# جهش عددی

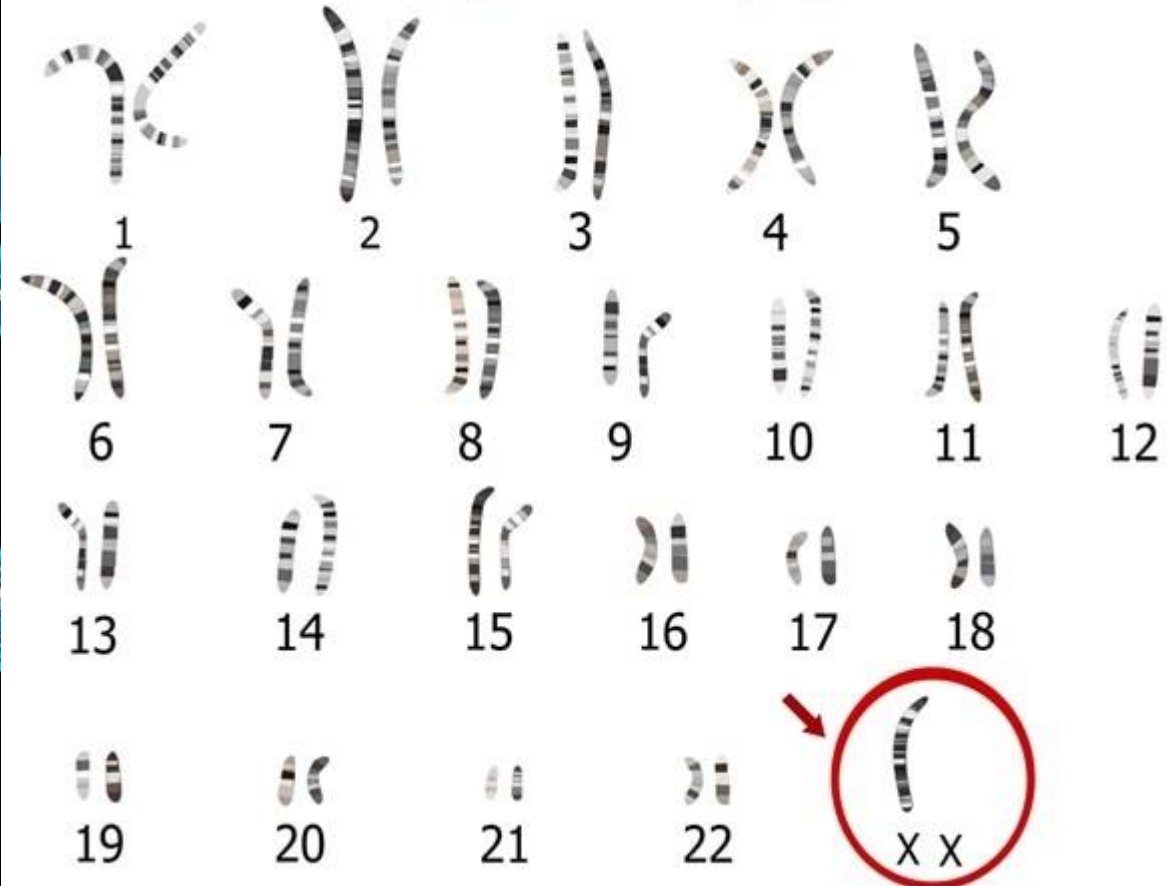


Mistakes in Meiosis

# سندرم ترنر



Turner syndrome karyotype

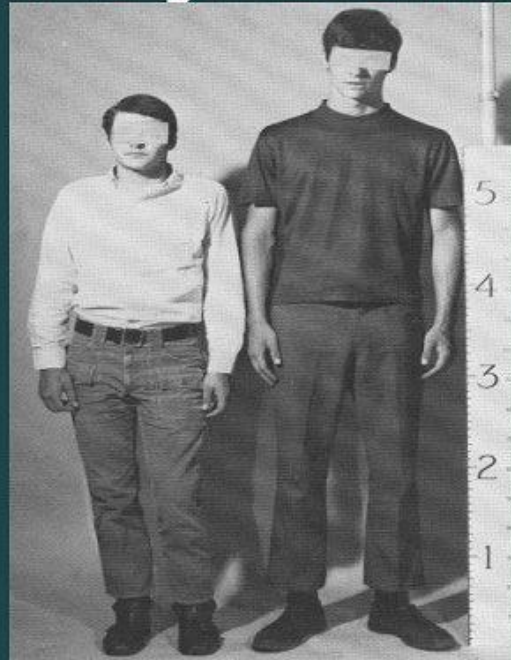




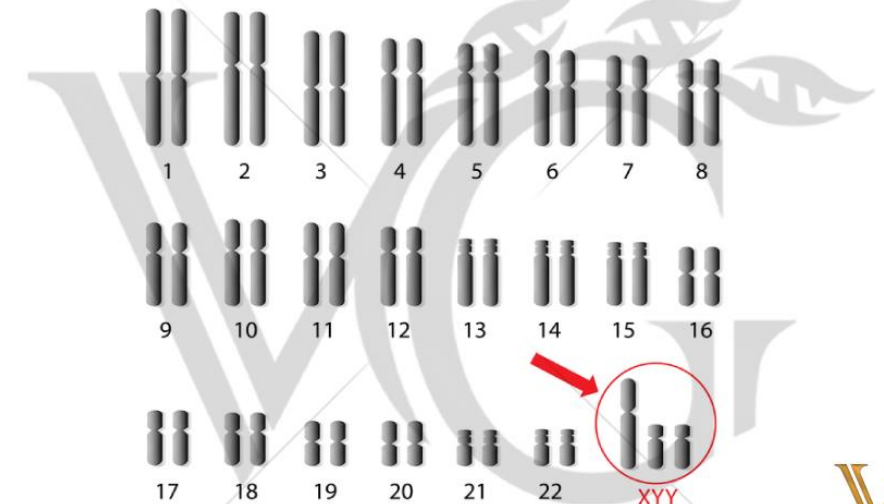
# سندرم جاكوب

## Metamale – XYY Syndrome

These are twin brothers. The brother on the left is “normal” the brother on the right has two Y chromosomes.



## سندروم XYY يا سندروم جاكوب

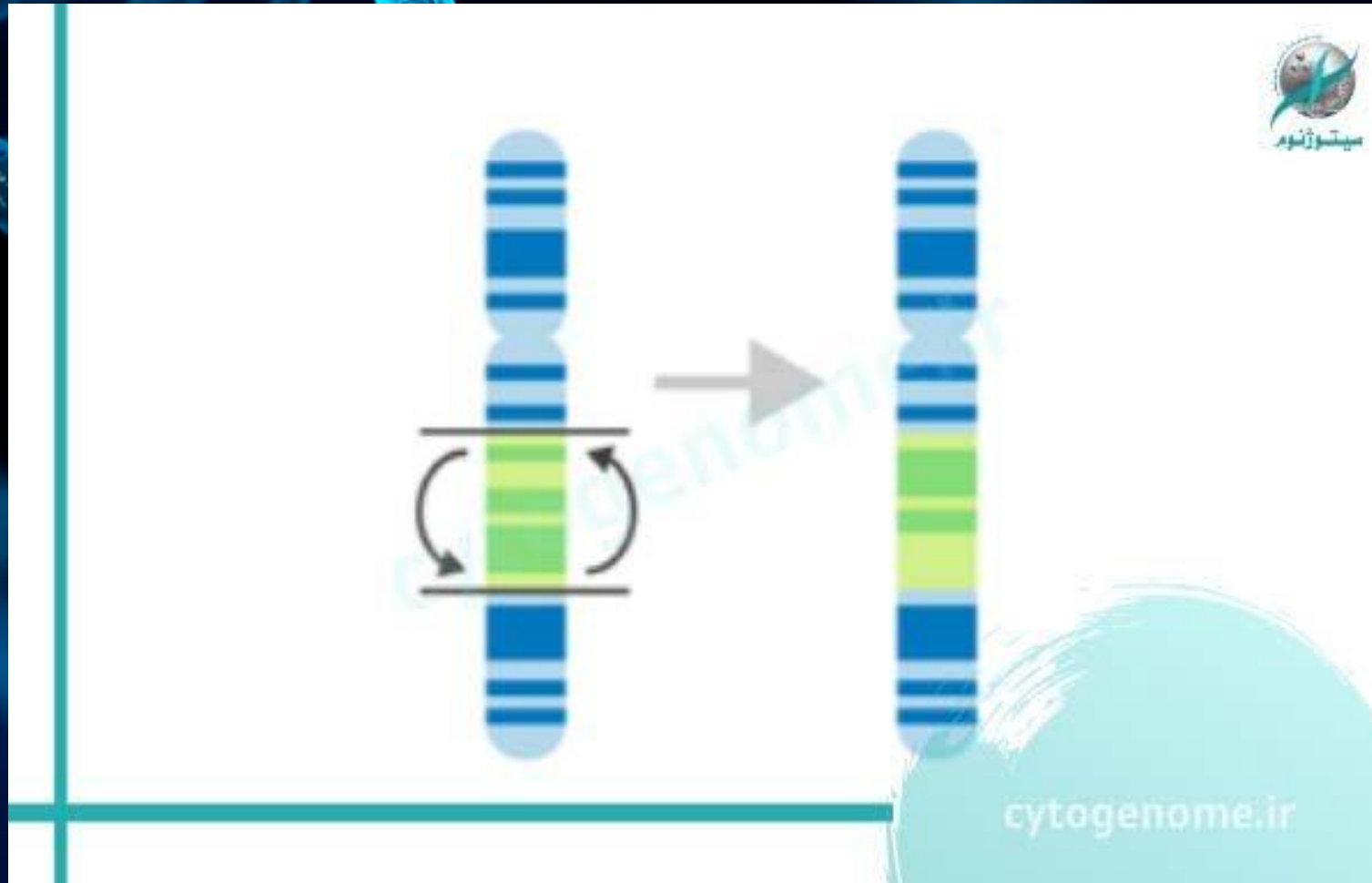




# جهش ساختاری



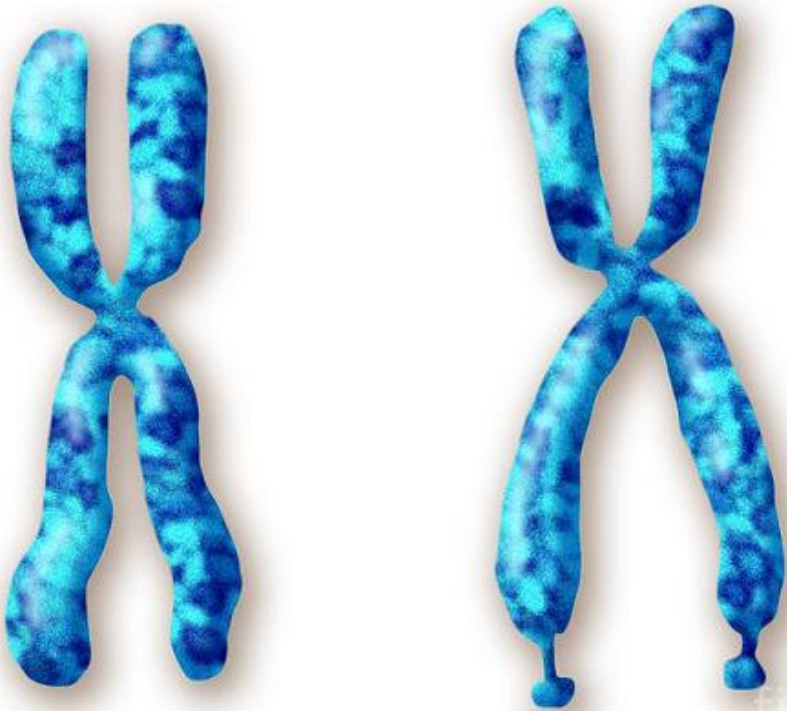
# واژگونی



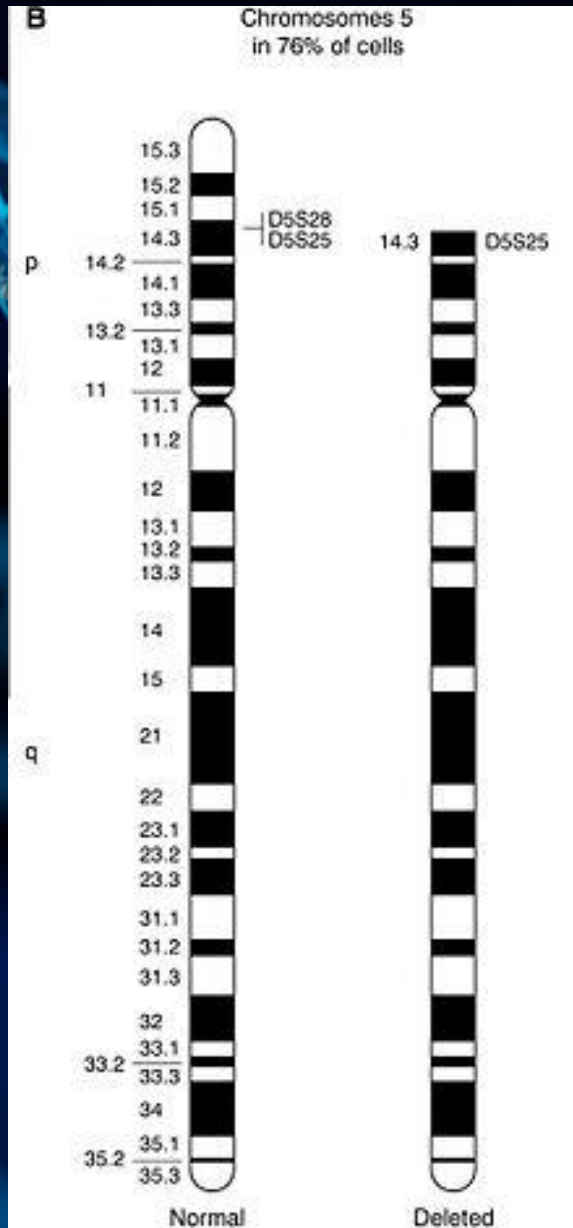


# اضافه شدن

## FRAGILE X SYNDROME

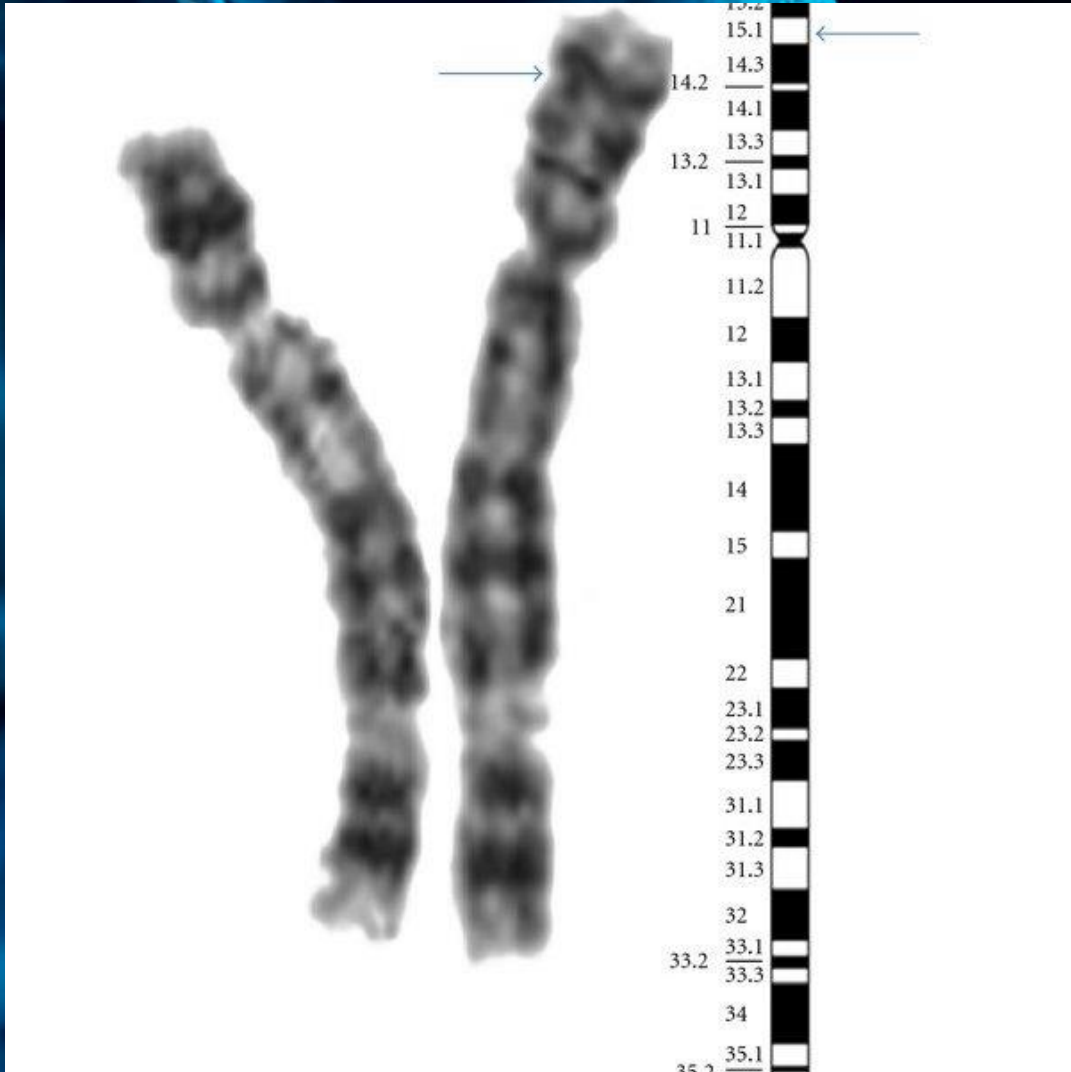


# حذف





# مضاعف شدگی



# جهش های کوچک

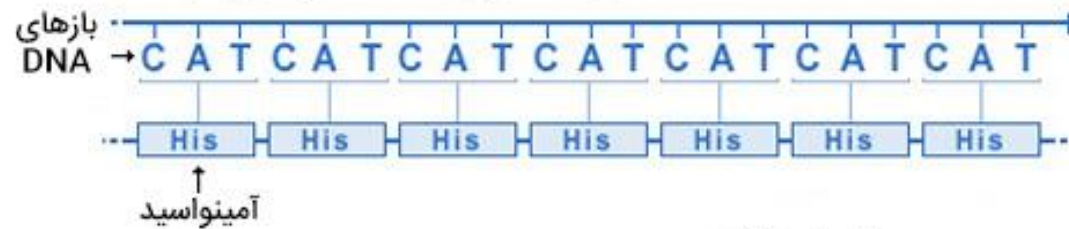




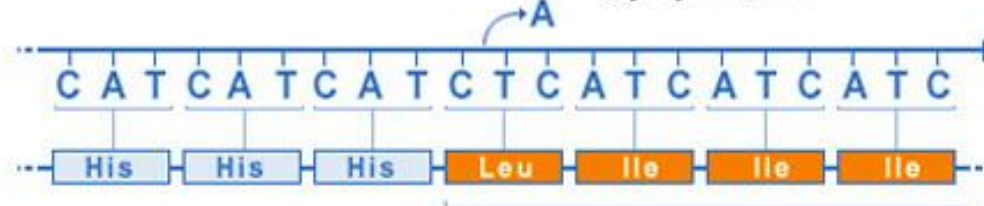
# جهش حذف

## Deletion جهش

کد اصلی DNA برای یک سکانس آمینو اسید



حذف یک نوکلئوتید



توالی آمینواسید غلط ممکن است باعث اختلال در عملکرد پروتئین شود

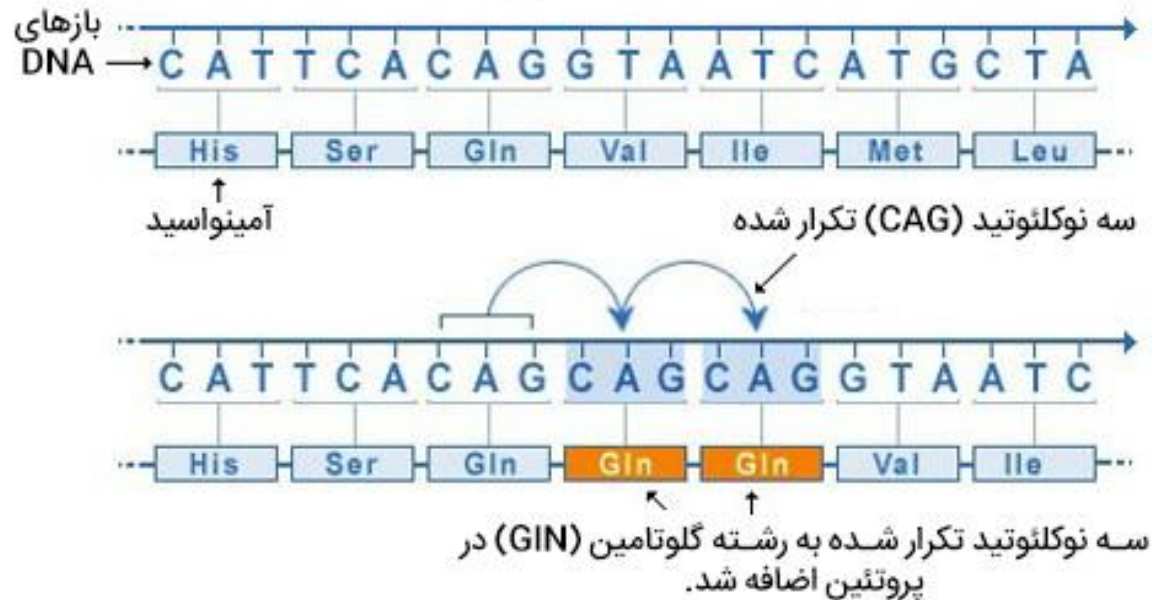
**MENDEL LABORATORY**

در این مثال، یک نوکلئوتید (آدنین) از کد DNA حذف شده و باعث تغییر توالی آمینواسید شده است.

# جهش اضافه شدن

## Repeat expansion جهش

کد اصلی DNA برای یک سکانس آمینو اسید



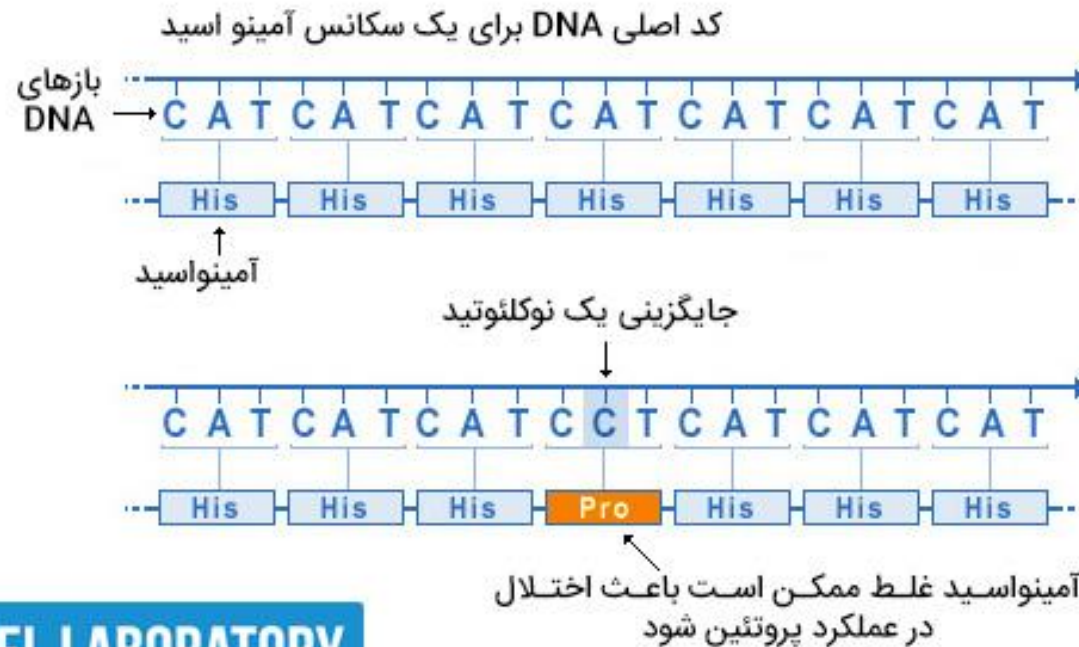
MENDEL LABORATORY

در این مثال، یک تکرار سه نوکلئوتیدی (CAG) به دنباله اسید آمینه گلوتامین در پروتئین حاصل اضافه شده است



# جهش جایگزینی

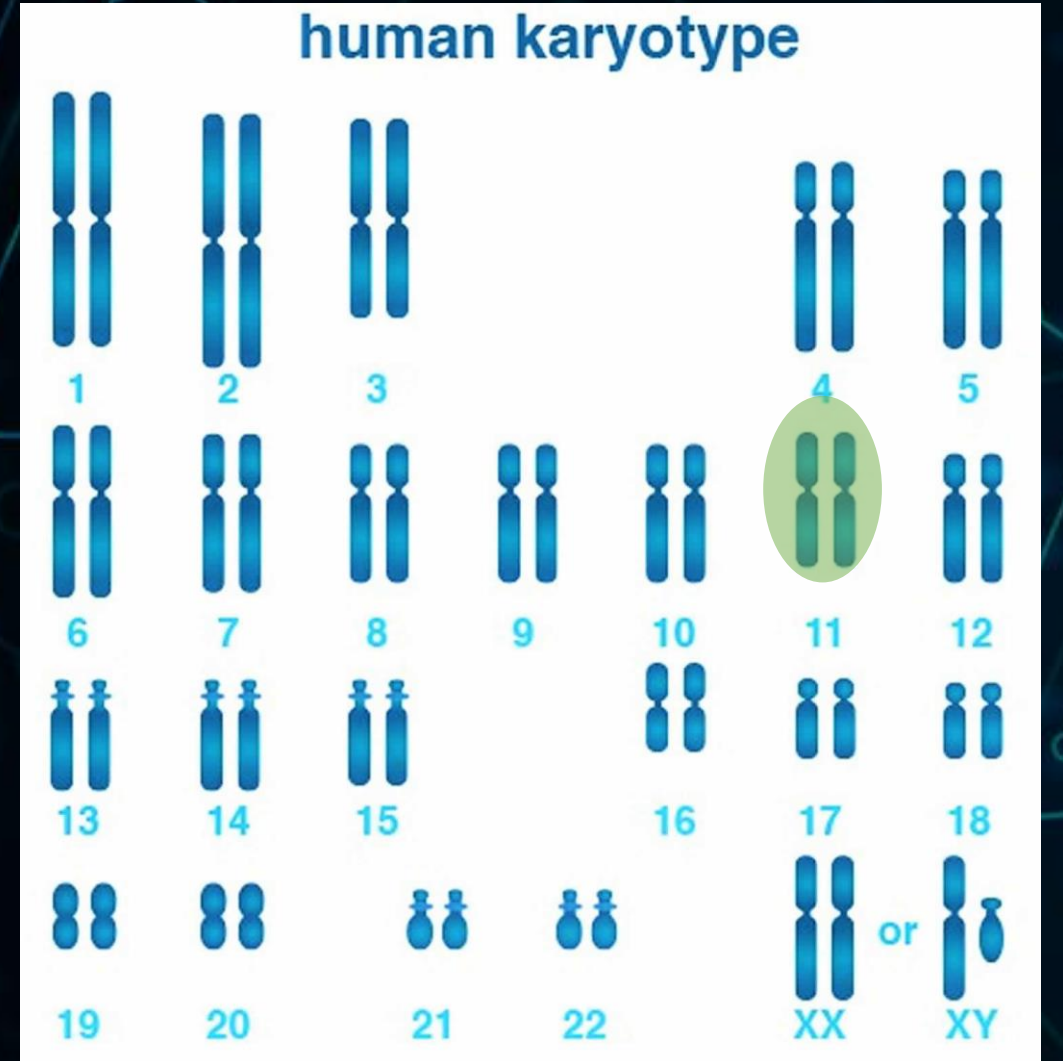
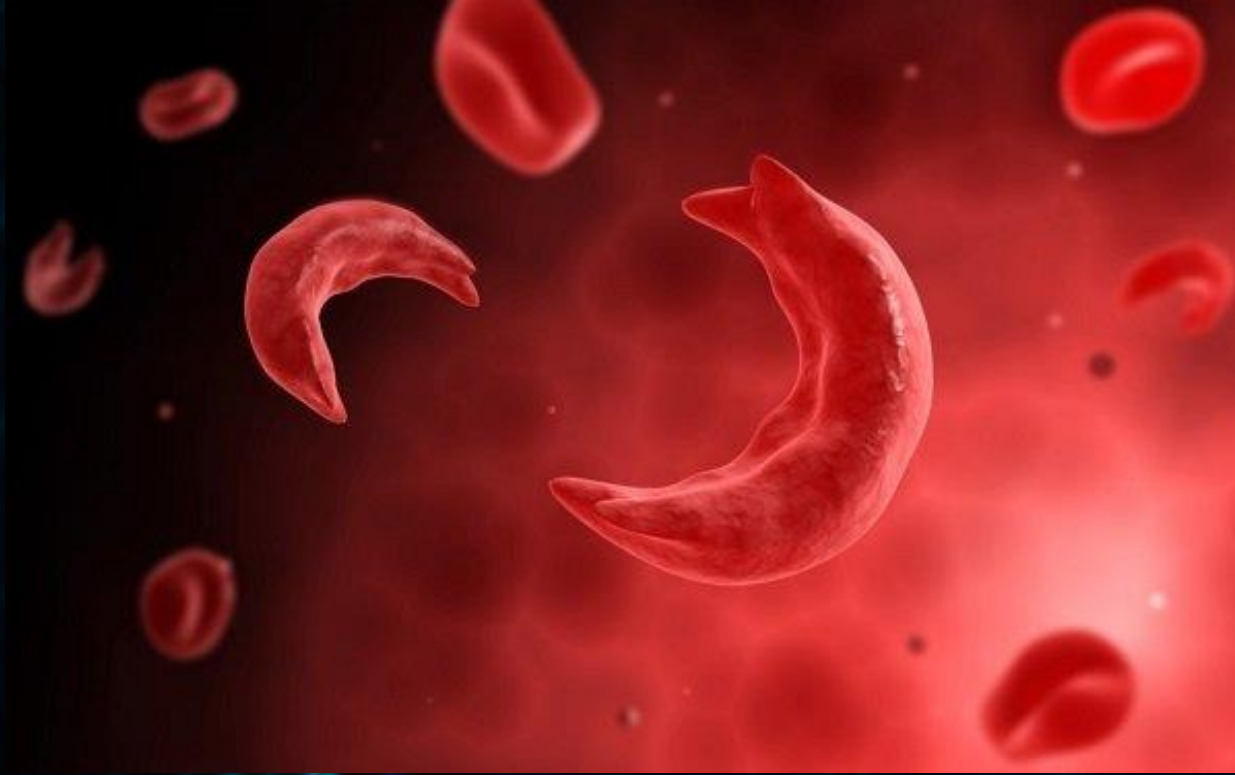
## Missense جهش



**MENDEL LABORATORY**

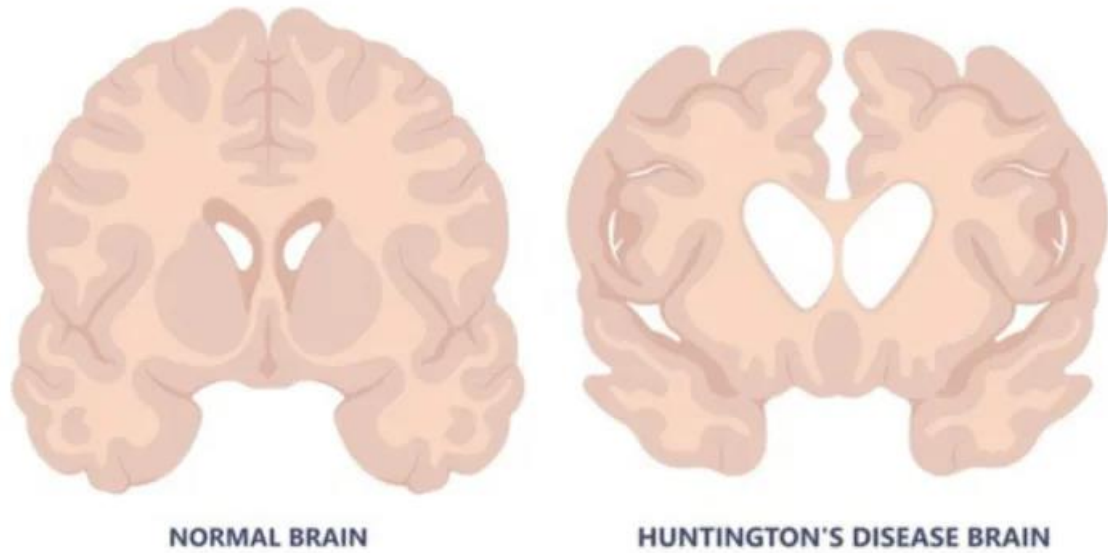
در این مثال، نوکلئوتید آدنین با سیتوزین در کد ژنتیکی جایجا می شود و یک اسید آمینه نادرست را در پیوند پروتئین وارد می کند.

# کم خونی داسی شکل (جایگزینی معنا دار)





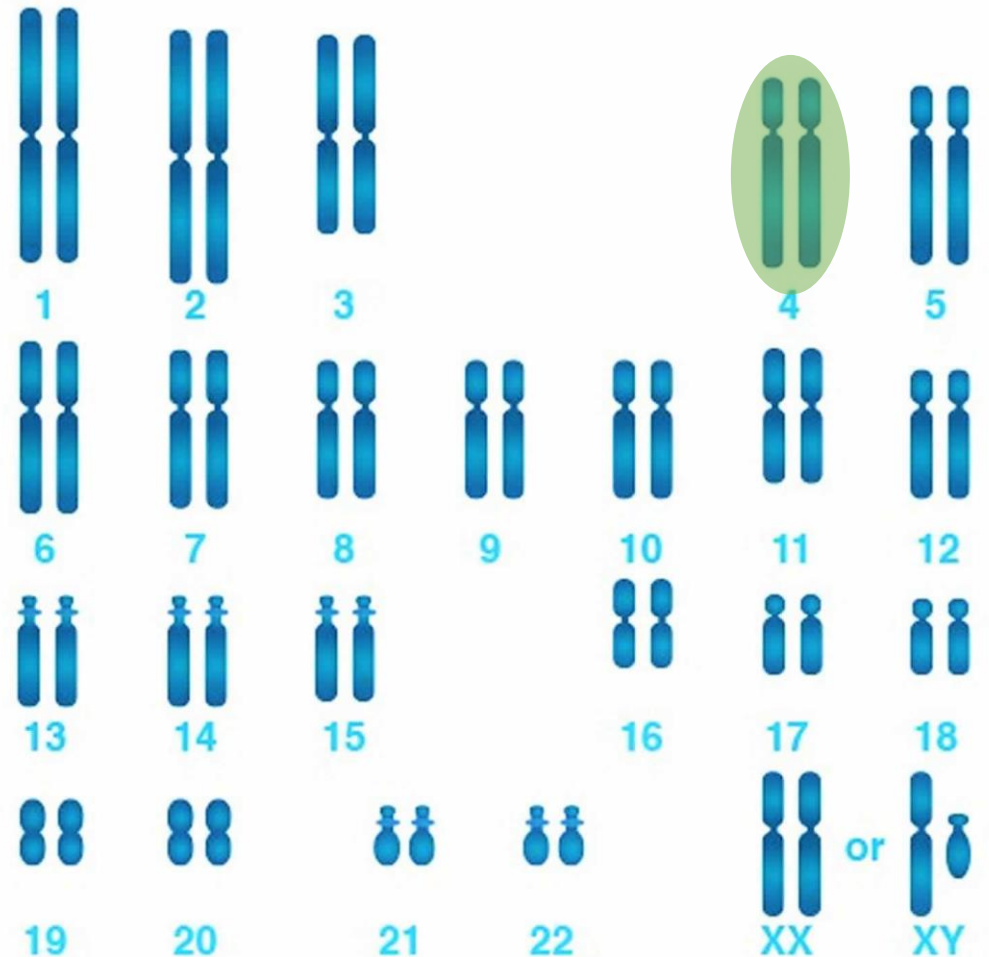
# هانتینگتون (اضافه شدن)



NORMAL BRAIN

HUNTINGTON'S DISEASE BRAIN

## human karyotype



### علامت هانتینگتون

ساواژنوم  
کلینیک چند تخصصی ژنتیک



Cognitive decline



Mood swings



Involuntary movements



Hallucinations



Speech difficulties



Behavioral & personality changes



باتشکر از توجه شما