בס"ד

**אילו סוגים של מחלות אני עושה?**

1)-תסמונת ה-X השביר-

* **הגן FMR1:** התסמונת נגרמת על ידי הרחבה חוזרת של רצף CGG בגן FMR1.
* **מספר החזרות:** מספר החזרות התקין הוא בדרך כלל בין 5-44. נשאות מוגדרת כ-55-200 חזרות, ומוטציה מלאה מעל 200 חזרות.

2)-תסמונת הכישור החסר-

תסמונת הכישור החסר היא מחלה גנטית תורשתית הגורמת להצטברות של ריר סמיך וחסר באיברים שונים בגוף, בעיקר בריאות ובמעיים. המחלה נגרמת ממוטציה בגן CFTR, האחראי על ייצור חלבון המסדיר את מעבר המים והמלחים דרך קרומי התאים.

**כיצד מזהים נשאות לתסמונת הכישור החסר ברמת הרצף הגנטי?**

CFTR. מחלה זו היא מחלה אוטוזומלית רצסיבית, כלומר שני העותקים של הגן (אחד מכל הורה) צריכים להיות פגומים כדי שהמחלה תבוא לידי ביטוי. נשאים הם אנשים הנושאים עותק אחד של הגן הפגום ועותק אחד תקין.

**זיהוי המוטציות:**

המוטציות הנפוצות ביותר הן החסרת של שלושה בסיסים (ΔF508), הגורמת לחסר בחומצת אמינו חשובה בחלבון CFTR.  
עבור המוטציה **ΔF508**, ניתן לחפש אזור שבו חסרים שלושה נוקלאוטידים (CTT)

### 3)-אנמיה חרמשית- (Sickle Cell Anemia)

**מהי אנמיה חרמשית?**

אנמיה חרמשית היא **מחלה גנטית תורשתית** הנגרמת על ידי מוטציה בגן המקודד להמוגלובין β (HBB), שהוא חלק חשוב מהמולקולה הנושאת חמצן בדם. המוטציה גורמת להיווצרות צורה לא תקינה של המוגלובין, שנקראת **המוגלובין S (HbS)**.

כאשר יש חמצן נמוך בדם, ההמוגלובין הפגום גורם לכדוריות הדם האדומות לשנות את צורתן לחרמשית (כמו סהר). זה מוביל לחסימות בכלי דם ולבעיות בריאותיות שונות.

**מאפייני המחלה:**

1. **תסמינים**:
   * אנמיה (כתוצאה משבירה מהירה של תאי דם אדומים).
   * כאבים פתאומיים (crises) הנגרמים מסתימות בכלי דם.
   * עייפות וחולשה.
   * רגישות לזיהומים.
   * נזק לאיברים כמו כבד, טחול וכליות.
2. **חומרת המחלה**:
   * חולים עם שני עותקים פגומים של הגן (HbSS) סובלים מהמחלה במלוא חומרתה.
   * נשאים עם עותק אחד פגום (HbAS) לרוב אסימפטומטיים, אך עשויים לסבול מתסמינים קלים במצבי חמצון נמוך (כמו בגבהים או במאמץ פיזי אינטנסיבי).

**הגורם הגנטי:**

המחלה נגרמת ממוטציה נקודתית בגן **HBB** בכרומוזום 11. המוטציה מחליפה בסיס אחד:

* שינוי של הנוקלאוטיד **A** ב-**T** גורם לשינוי בחומצת האמינו בעמדה 6 בשרשרת β של ההמוגלובין:
  + **מגלוטמט (Glu)** ל-**ואלין (Val)**.

**זיהוי נשאות:**

נשאות לאנמיה חרמשית ניתנת לזיהוי באמצעות חיפוש המוטציה הספציפית בגן HBB.

**המוטציה האופיינית לאנמיה חרמשית**

המוטציה הנפוצה ביותר הגורמת לאנמיה חרמשית היא החלפה של בסיס אחד ב-DNA. במקום הבסיס A (אדנין), מופיע הבסיס T (תימין) במיקום מסוים בגן. שינוי זה גורם לשינוי בחומצת האמינו שהגן מקודד לה, ושינוי זה הוא הגורם לעיוות בצורת כדורית הדם האדומה.

-אם שני בני זוג הם נשאים, יש סיכון של 25% בכל הריון שהילד יוריש את שני העותקים הפגומים ויחלה באנמיה חרמשית.

### 4)מחלת טיי-זקס (Tay-Sachs Disease)

**מהי טיי-זקס?**

טיי-זקס היא **מחלה גנטית תורשתית** שנגרמת על ידי מוטציה בגן **HEXA**, שממוקם בכרומוזום 15. הגן מקודד לייצור אנזים בשם **Hexosaminidase A**, החיוני לפירוק חומרים שומניים בתאי עצב במוח.

כאשר האנזים Hexosaminidase A אינו פעיל, השומנים מצטברים בתאי העצב, מה שמוביל להרס תאי מוח והתפתחות מחלה נוירולוגית קשה.

**סוגי המוטציות בגן HEXA:**

1. **מוטציה נקודתית (Point Mutation)**:
   * לדוגמה, G>T או T>A ברצף הקודון.
2. **מחיקות (Deletions)**:
   * לדוגמה, מחיקה של זוגות בסיסים מובילה לייצור חלבון פגום.
3. **הוספות (Insertions)**:
   * לדוגמה, הוספת זוגות בסיסים משבשת את מסגרת הקריאה (Frameshift).
   * **• בדיקת מוטציות**:
   * הפונקציה check\_tay\_sachs מחפשת מוטציות ידועות בגן HEXA:
   * InsTATC1278: הוספת TATC ברצף.
   * G269S: שינוי נקודתי מ-G ל-A.
   * 1421+1G>C: מוטציה באתר שחבור.
   * •

**זיהוי נשאות:**

* **נשא**: אדם שיש לו עותק אחד של מוטציה בגן HEXA (העותק השני תקין). נשאים לרוב לא מפתחים את המחלה, אך יכולים להעביר את הגן המוטנטי לצאצאים