

# ناهنجار یهائی که در مکانیسم ارث دیده میشود

نقاش

دکتر مولوی

رئیس درمانگاه بخش عفونی بیمارستان پهلوی

بکرات گروهی از بیماریهائی ارثی را نام برده ایم که منحصرأ افراد جنس مذکر را آلوده میکنند در اغلب موارد این آزر دگی وابسته بوجود ژنی است که در روی قسمت منفرد کروموزم ایکس (X) قرار گرفته است. گروهی از پسران مبتلا به بیماری شده اند برای اینکه از مادر ناقل ژن معیوب را بارث برده اند. در موارد نادرتر برخی از آزر دگیها منحصرأ تمام اولاد پسر را مبتلا میسازد و بیماری مستقیماً از پدر بکلیه پسرانش منتقل میشود مانند نوع مخصوصی از ریکتسیوز و یک شکل بخصوصی از چسبندگی انگشتان (سن دا کتیکسی)، یک نوع مخصوصی از هیپرتریگوز در ناحیه گوش این مثالها تنها نوعی ارث پرسی (۱) است و ژن مسئول آن روی قسمت منفرد کروموزم Y قرار گرفته است.

یک استثنای دیگر توارث ارث هلوژینیک (۲) یعنی منحصرأ تمام دختران بدان دوچار میشوند و هر زن بیمار ناخوشی را بدون استثناء به تمام دخترانش منتقل میسازد. سدویک (۳) در دو خانواده در تعداد زیادی از زنها در پوست سر تومرهای سباسه مشاهده کرده است که بنظرومی کیست اپی درموئید بوده است اینک گزارشی که او در یکی از این خانوادها داده است :

«در یک زن ۳ ساله که دختر منحصر بفرد فامیل بوده ده غده سباسه در روی پوست سردیده میشد که درشتی آنها از یک خلرتا فندق میرسد. این تومرها در پانزده سالگی در این دختر پیدا شده بود. مادر و مادر بزرگ و جد هایش نیز مبتلا بودند و هم تمام افراد زن خانواده این غده را در روی سردار بودند ولی تمام مردان خانواده سالم و عاری

۱ - H. holandrique

۲ - hologynique

۳ - Sedwik

از این عیب بوده اند « یکی از دو خانواده فوق‌الذکر در هفت نسل و دیگری در ده نسل مورد مطالعه قرار گرفته است .

مؤلف دیگری در خانواده دیگری مشاهده کرده است که تمام زنان خانواده مبتلابیک آزردگی عجیبی بنام دیستیکیازیس (۱) بودند این ناهنجاری بسیاری نادر بوده و عبارت است از وجود آمدن دو رج مژه در کنار پلک یعنی تمام افراد مؤنث دارای دو ردیف مژه در لبه پلکهای خود بوده اند ردیف خلفی این مژه‌ها جای غدد میبومیوس (۲) قرار گرفته بودند در خانواده فوق‌الذکر در چهار نسل تمام مردان سالم ولی تمام زنان مبتلا بودند .

بل (۳) شرح حال و شجره خانواده‌ای را ذکر میکند که همگی افراد مؤنث مبتلا بدالتونیسیم بوده و کلیه مردان عاری از این عیب بودند زنان مبتلا بیماری را روی یک خط مستقیم بدختران خود منتقل کرده‌اند. روند طبیعی ارث مندلی نمیتواند مکانیسم این توارث را آشکار سازد .

هالدان انتقال این ارث هلوژینیک (۴) را بدین ترتیب توصیف می‌کند که در موقع تشکیل گامت‌ها کروموزمهای X از هم مجزا نشده و بهم چسبیده‌اند (۵) این گامت‌ها بجای اینکه دارای یک کروموزم منفرد X باشند دارای دو کروموزم X می‌باشند. ترکیب و اجتماع یکی از این گامت‌ها با گامتی که حاوی کروموزم Y است موجب پیدایش فردی میشود که دارای دو کروموزم X بوده و یک کروموزم Y دارد (XX Y) البته این افراد مؤنث می‌باشند .

اکنون فرض میکنیم که هر یک از این دو کروموزم X حاوی یک ژن نهفته معیوب باشد که ما آنرا با ایکس کوچک (x) نمایش می‌دهیم از هر زنی که دارای فرمول xxY باشد یعنی دو کروموزم معیوب داشته باشد مبتلا به بیماری خواهد بود اگر این زن با یک مرد سالم (XY) ازدواج کند در موقع تشکیل گامت‌ها زن دو نوع اول ایجاد می‌کند که

- |                  |                 |
|------------------|-----------------|
| ۱ - distichiasis | ۲ - Meibomius   |
| ۳ - Bell         | ۴ - hologynique |
| ۵ - x-attaché    |                 |

برخی از آنها حاوی دو کروموزم  $X$  چسبید و بعضی دیگر دارای کروموزم  $Y$  است مرد نیز بنوبه خود دو نوع اسپرماتوزوئید ایجاد می کند برخی حاوی کروموزمهای  $X$  طبیعی و بعضی شامل کروموزمهای  $Y$

اجتماع این چهار نوع گامت مختلف ایجاد چهار نوع ترکیب میکند:  $XX$ .  
 $XX$   $Y$  -  $YX$  -  $YY$  ولی تصور می کنند که افراد ( $YY$ ) که دارای دو  $Y$  در فرمول خود می باشند غیر قابل زندگی بوده و افرادی که فرمول  $XXX$  دارند مرگ و میرشان زیاد است و بین ۹۵ تا ۱۰۰ درصد تلف میگردند. بدین طریق یک نسبت مساوی از پسران  $XY$  سالم و دختران بیمار  $XXY$  باقی میمانند این فرضیه هالدان تا کنون در انسان مورد مطالعه قرار نگرفته ولی در مگس سر کهو برخی نباتات بخوبی مورد مطالعه قرار گرفته است و از لحاظ سیتولوژی هم کاملاً مورد بررسی قرار گرفته یعنی تریپلوئیدی و تراپلوئیدی (۱) در حیوانات بخوبی بررسی شده است. بهر حال حالت تریپلوئیدی کروموزمهای جنسی در حالت اخیر ارث انسانی میتواند بخوبی مکانیسم آن را توجیه کند و جز آن با هیچ یک از قوانین ارثی مطابقت نمی کند.

برخی از غیر طبیعی هائی که در تقسیم جنس در برخی از خانواده ها دیده میشود با قوانین ارثی مطابقت نمیکند و توضیح علت آنرا مشکل می کند. مطالعات خاندانهای زیادی نشان میدهد که این نسل منحصرأ از مردان یا تقریباً بطور انحصار از زنان تشکیل شده اند.

شجره را که هاریس درده نسل مطالعه کرده است یعنی تقریباً از ابتدای قرن ۱۷ تا حال این خانواده تحت مطالعه بوده است.

در میان ۳۶ فرد مطالعه شده در این خانواده فقط دو نفر زن وجود داشته است مشاهده ورملن (۲) جالب توجه تر است و آن عبارت از خانواده ایست که در آن ۷۲ نفر دختر در سه نسل تولد یافته اند و حتی یک پسر هم برای نمونه در میان آنها دیده نشده است این آثار را نمیتوان وابسته بتصادف دانست زیرا احتمال مشاهده چنین آثار

باندازه ضعیف است که عملاً میتوان گفت مشاهده آن محال میباشد .

برای توجیه این پدیده‌ها چند فرضیه میتوان کرد :

یکی آنکه ممکن است وجود یک ژن مرگبار در افراد مذکر موجب از بین رفتن و مرگ جنین‌های این جنس (مذکر) شود ولی بایستی قبول کرد که این قطع حیات در مرحله بسیار پیش‌رس حاملگی صورت می‌گیرد که جنین بکلی جذب شده و آبستنی پنهان می‌ماند زیرا در این خانواده هیچ سقطی مشاهده نشده است از طرفی اگر قبول کنیم که دخالت یک ژن غالب D باعث موتاسیون تظاهر کرده میتوان تولدش دختر روی شش آبستنی را قبول کرد .

ولی در نسله‌های بعدی بر اثر دخالت همسرهای طبیعی که حامل و حاوی آللومرف طبیعی d است ایجاد تفرق (۱) نموده در نتیجه میبایست بعضی از افراد ذکور نیز ایجاد گردند همچنین میتوان قبول کرد که در حالت هومرال مجاری تناسلی زنان یا سرشت طبیعی و فیزیولوژیک اول موجب مرگ و زوال اسپرماتوزئید (نطفه‌مرد) Y میشود ولی هیچ دلیلی بر له این مدعا وجود ندارد .

ممکن است که یک عامل غیر کروموزمی یعنی سیتوپلاسمی در این امر دخیل باشد که برخی آنرا تحت عنوان پلاسموژن و گروهی تحت عنوان ژنوئید ذرات (۲) یا قسمتهای های کوچک سیتوپلاسمی که مانند ژن‌ها اتصال ژنتیک برقرار میکنند توصیف کرده‌اند. انتقال ارثی خواص وابسته بوجود این عناصر کوچک (پلاسموژن یا ژنوئید) در گامت‌ها میباشد موقعی که جای X دارای ژنوئید باشد شانس انتقال به اعقاب سهل‌تر است بر عکس اگر در همین شرایط یک قسمت کوچک اسپرماتوزئید دارای ژنوئید باشد شانس زیادی وجود دارد که در جریان اسپرماتوزئیز حذف شود. در این جا برای توضیح اعقاب انحصاری مؤنث ژنوئید را که بطور قرار دادی به F نشان می‌دهیم دارای خواصی خواهد بود که ایجاد جنس مؤنث کند .

این ژنوئید سیتوپلاسمیک در تمام اوولها یافت میشود (XF) این اوولها یا بتوسط

اسپرماتوزئید  $X$  یا یک اسپرماتوزئید  $Y$  گشنیده میشود در حالت اول جنینی بوجود می آید که مؤنث خواهد بود  $XXF$  در حالت دوم  $XYF$  که باز مؤنث خواهد بود اگر قبول کنیم که مقادیر تائیت  $X$  و  $F$  غالب هستند، زنی بفرمول  $XYF$  ایجاد دو نوع اوول میکند برخی بفرمول  $XF$  و بعضی بفرمول  $YF$  میتوان فرض کرد که پس از تلاقی مابین کروموزم  $Y$  مولد مذکر باز نوئید سیتوپلاسمی مولد مؤنث  $F$  اوولهای  $YF$  قابل زندگی نبوده یا اینکه قابل گشنیده شدن (۱) نمی باشند لذا فقط تخمهای  $XF$  گشنیده شده افراد  $XXF$  و یا  $XYF$  را ایجاد می کنند که هر دو از جنس مؤنث میباشند.

همچنین ممکن است بدین طریق اعقاب انحصاری مذکر را توضیح داد کافی است که ژنوئید یا پلاست سیتوپلاسمی را این دفعه با  $M$  نمایش دهیم که عمل مذکر کننده دارد افرادی که فرمول  $XYM$  دارند مذکرند و اوولهای  $YM$  قابل زندگی و گشنیده شدن نمی باشند و تنها اوولهای  $XM$  گشنیده (۲) و افراد  $XXM$  یا  $XYM$  ایجاد خواهند کرد که هر دو از جنس مذکر میباشند.

باید دانست که هیچ یک از این فرضیه ها با اثبات نرسیده و دقیقاً صحت و سقم آن آشکار نیست ولی بتوسط آن بخوبی این علت اعقاب انحصاری (پسر یا دختر) بخوبی توجیه میشود و بدین ترتیب برخی از غیر طبیعی ها و انحرافات مکانیسم ارث توجیه میگردد.

ماخذ

۱- کتاب ژنتیک لامی (استاد کرسی بیماریهای ارثی پاریس) چاپ ۱۹۵۲

۲- کتاب گینو

۳- کتاب سترن (۳) ۱۹۴۸

۴- درس دانشسرای عالی پاریس (۴) - ۱۹۵۲