

ناهنجاریهایی که در مکانیسم ارث دیده میشود

نگارش

دکتر هوای

رئیس درمانگاه بخش عفوونی بیمارستان پهلوی

بکرات گروهی از بیماریهای ارثی را نام برده ایم که منحصر آفراد جنس مذکور را آلوده میکنند در اغلب موارد این آزردگی وابسته بوجود ژنی است که در روی قسمت منفرد کرموزم 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 آزردگیها منحصر آ تمام اولاد پسر را مبتلا میسازد و بیماری مستقیماً از پدر بکلیه پسرانش منتقل میشود مانند نوع مخصوصی از ریکتیزوуз و یک شکل بخصوصی از چسبندگی انگشتان (سنداکتیکی)، یک نوع مخصوصی از هیپرتیکوز در ناحیه گوش این مثالها تنها نوعی ارادت پسری (۱) است و ژن مسئول آن روی قسمت منفرد کرموزم Y قرار گرفته است.

یک استثنای دیگر توارث ارث هلوژنیک (۲) یعنی منحصر آ تمام دختران بدان دو چار میشوند و هر زن بیمار ناخوشی را بدون استثناء به تمام دخترانش منتقل میسازد. سدیویک (۳) در دو خانواده در تعداد زیادی از زنها در پوست سر تو مرهای سیاسمه مشاهده کرده است که بمنظوری کیست اپی در موئید 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 سیاسمه در روی پوست سردیده میشد که درشتی آنها از یک خلر تا فندق میرسد. این تو مرها در پانزده سالگی در این دختر پیدا شده بود. مادر و مادر بزرگ وجوده هایش نیز مبتلا بودند و هم تمام افراد زن خانواده این غده را در روی سردار آبودند ولی تمام مردان خانواده سالم و عاری

از این عیب بوده‌اند» 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 مبتلا بیک آزدگی عجیبی بنام دیستیکیازیس (۱) بودند این ناهنجاری بسیاری نادر بوده و عبارت است از بوجود آمدن دو رج‌مژه در کنار پلک یعنی تمام افراد مؤنث دارای دو ردیف مژه در لبه پلکهای خود بوده‌اند ردیف خلفی این مژه‌ها جای عدد 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 ذکرمی‌کند که همگی افراد مؤنث مبتلا بدالتونیسم بوده و کلیه مردان عاری از این عیب بودند زنان مبتلا بیماری را روی یک خط مستقیم بدخلتران خود منتقل کرده‌اند. روند طبیعی ارث مendlی نمی‌تواند مکانیزم این توارث را آشکارسازد.

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

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

۱—distichiasis
۲—Bell
۳—x·attaché

۴—Meibomius
۵—hologynique

برخی از آنها حاوی دو کروموزم X چسبید و بعضی دیگر دارای کروموزم Y است مرد نیز بنو به 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 - XY - YY - XX ولی تصور می کنند که افراد (YY) که دارای دو Y در فرمول خود می باشند غیرقابل زندگی بوده و افرادی که فرمول XX 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 XX باقی میمانند این فرضیه ها الدان تا کنون در انسان مورد مطالعه قرار نگرفته ولی در مگس سر که و برخی نباتات بخوبی مورد مطالعه قرار گرفته است و از احاظ سیتوالزی هم کاملاً مورد بررسی قرار گرفته یعنی تریپلوبوئیدی و تراپلوبوئیدی (۱) در حیوانات بخوبی بررسی شده است. بهر حال حالت تریپلوبوئیدی کروموزمهای جنسی در حالت اخیر ارث انسانی میتواند بخوبی مکانیسم آن را توجیه کند و جز آن باهیچ یک از قوانین ارثی مطابقت نمی کند.

برخی از غیرطبیعی هایی 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 منحصرآ 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 ۲۳ فرد مطالعه شده در این خانواده فقط دو نفرزن وجود داشته است مشاهده ورملن (۲) جالب توجه تراست و آن عبارت از خانواده ایست که در آن ۷۲ نفر دختر در سه نسل تولد یافته اند و حتی یک پسر هم برای نهونه در میان آنها دیده نشده است این آثار را نهیتوان وابسته به تصادف دانست زیرا احتمال مشاهده چنین آثار

۱-triploidie et tetraploidie

۲ - Vermlin

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

برای توجیه این پدیده ها چند فرضیه میتوان کرد:

یکی آنکه ممکن است وجود یک زن مرگبار در افراد مذکور موجب از بین رفتن و مرگ جذن های این جنس (مذکور) شود ولی باستی قبول کرد که این قطع حیات در مرحله بسیار پیش رس خاملگی صورت میگیرد که جذن بکلی چسب شده و آبستنی پنهان میماند زیرا در این خانواده هیچ سقطی مشاهده نشده است از طرفی اگر قبول کنیم که دخالت یک زن غالب D بعلت موتابسیون تظاهر کرده میتوان تولدشش دختر روی شش آبستنی را قبول کرد.

ولی در نسلهای بعدی برادر دخالت همسر های طبیعی که حامل و حاوی آللومرف طبیعی است ایجاد تفرق (۱) نموده در نتیجه میباشد بعضی از افراد ذکور نیز ایجاد گردند همچنین میتوان قبول کرد که در حالت هومرال مجاری تناسلی زنان یا سر شرط طبیعی و فیزیولژیک اوول موجب مرگ وزوال اسپرماتوزئید (نطفه مرد) Y میشود ولی هیچ دلیلی بر له این مدعای 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 ژنوئیدرات (۲) یا قسمتهای های کوچک سیتوپلاسمی که مانند ژنها اتصال ژنتیک برقرار میکند توصیف کرده اند. 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 سهل تر است بر عکس اگر در هین شرایط یک قسمت کوچک اسپرماتوزئید دارای ژنوئید باشد شانس زیادی وجود دارد که در جریان اسپرماتوزن حذف شود. در اینجا برای توضیح اعقاب انحصاری مؤنث ژنوئید را که بطور قراردادی به F نشان می دهیم دارای خواصی خواهد بود که ایجاد جنس مؤنث کند.

این ژنوئید سیتوپلاسمیک در تمام اوولها یافت میشود (XF) این اوولها با توسط

اسپرماتوزئید X یا یک اسپرماتوزئید Y گشته شده می‌شود در حالت اول چنینی بوجود می‌آید که مؤنث خواهد بود XXF در حالت دوم XYF که باز مؤنث خواهد بود اگر قبول کنیم که مقادیر تأثیر X و F غالب هستند، زنی بفرمول XYF ایجاد دو نوع اول می‌کند برخی بفرمول XF و بعضی بفرمول YF می‌توان فرض کرد که پس از تلاقی ماین کروموزم Y مولد مذکور باز نوئید سیتوپلاسمی مولده مؤنث F اوولهای YF قابل زندگی نبوده یا اینکه قابل گشته شدن (۱) نمی‌باشند لذا فقط تخمهای XF گشته شده افراد XXF و یا XYF را ایجاد می‌کنند که هر دو از جنس مؤنث می‌باشند.

همچنین ممکن است بدین طریق اعتاب انحصاری مذکور را توضیح داد کافی است که ژن نوئید یا پلامت سیتوپلاسمی را این دفعه با M نمایش دهیم که عمل مذکور کننده دارد افرادی که فرمول XYM دارند مذکورند و اوولهای YM قابل زندگی و گشته شدن نمی‌باشند و تنها اوولهای XM گشته شده (۲) و افراد XXY یا XYY ایجاد خواهند کرد که هر دو از جنس مذکور می‌باشند.

باید داشت که هیچ یک از این فرضیه‌ها با نتایج نرسیده و دقیقاً صحبت و سقمه آن آشکار نیست ولی بتوسط آن بخوبی این علت اعتاب انحصاری (پسر یاد ختر) بخوبی توجیه می‌شود و بدین ترتیب برخی از غیرطبیعی‌های انتحرافات مکانیسم ارث توجیه می‌گردد.

مأخذ

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

۲- کتاب گینو

۳- کتاب ستون (۳) ۱۹۴۸

۴- دروس دانشسرای عالی پاریس (۴) - ۱۹۵۲