

## نمونه از ارت پارز انسانی

تعارف

دکتر اقبال

دکتر محمدعلی مولوی

استاد کرسی بیماریهای واگیر

رئیس درمانگاه بخش واگیر بیمارستان پهلوی

محمد - قاسم ، ۵۴ ساله ، عراقی بعثت ترسیموس از بخش اعصاب به سرویس

واگیر بیمارستان پهلوی منتقل گردید تا علت آن مشخص گردد در اثر تحقیقات ما

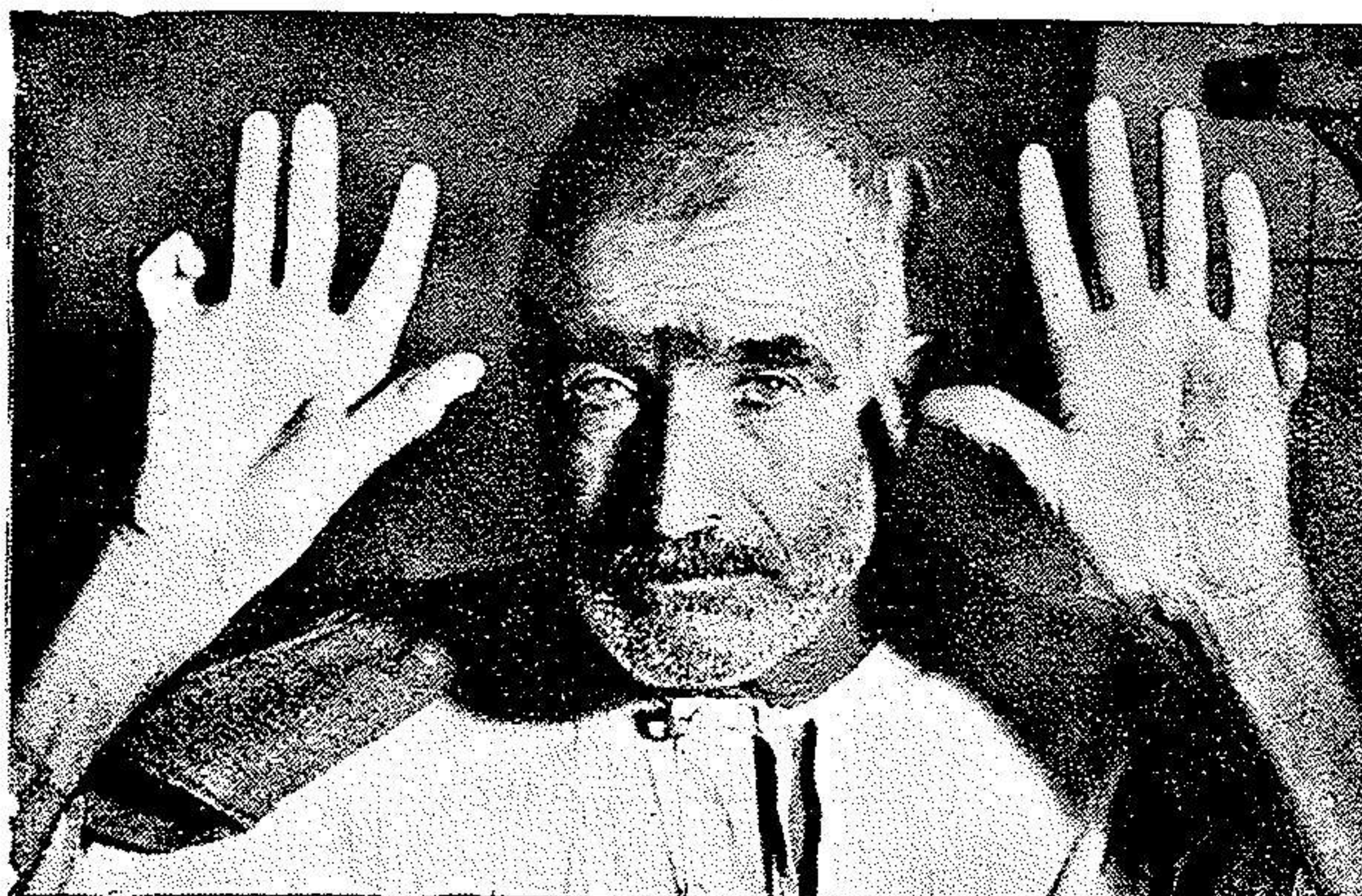
مسلم گردید که ترسیموس مزمن وی مربوط بیک بیماری عفونی نمیباشد بلکه

آزردگی مفصلی و عضلانی سبب آنست که بر اثر دیاترمی و الکتروشک این سفتی دهان

بهبتر شد اما در ضمن معاینات عمومی مشاهده کردیم که بیمار دارای ۲۵ انگشت است

یعنی ۱۳ انگشت در دست (ش ۱) و ۱۲ انگشت در پا (ش ۲) است رادیوگرافی این اعضاء

نیز اضافه بودن انگشتان را مسلم داشت (ش ۳). میدانیم پلی داکتیلی یک بدشکلی ارثی است



ش ۱

در دست بیمار ۱۳ انگشت مشاهده میشود

که بصورت غالب (بارز) منتشر میگردد لذا تفحص خانوادگی از وی بعمل آمد. و چنانکه شجره میشود خانواده مریض مانشان میدهد بیمار ما II۳ است که در اصطلاح



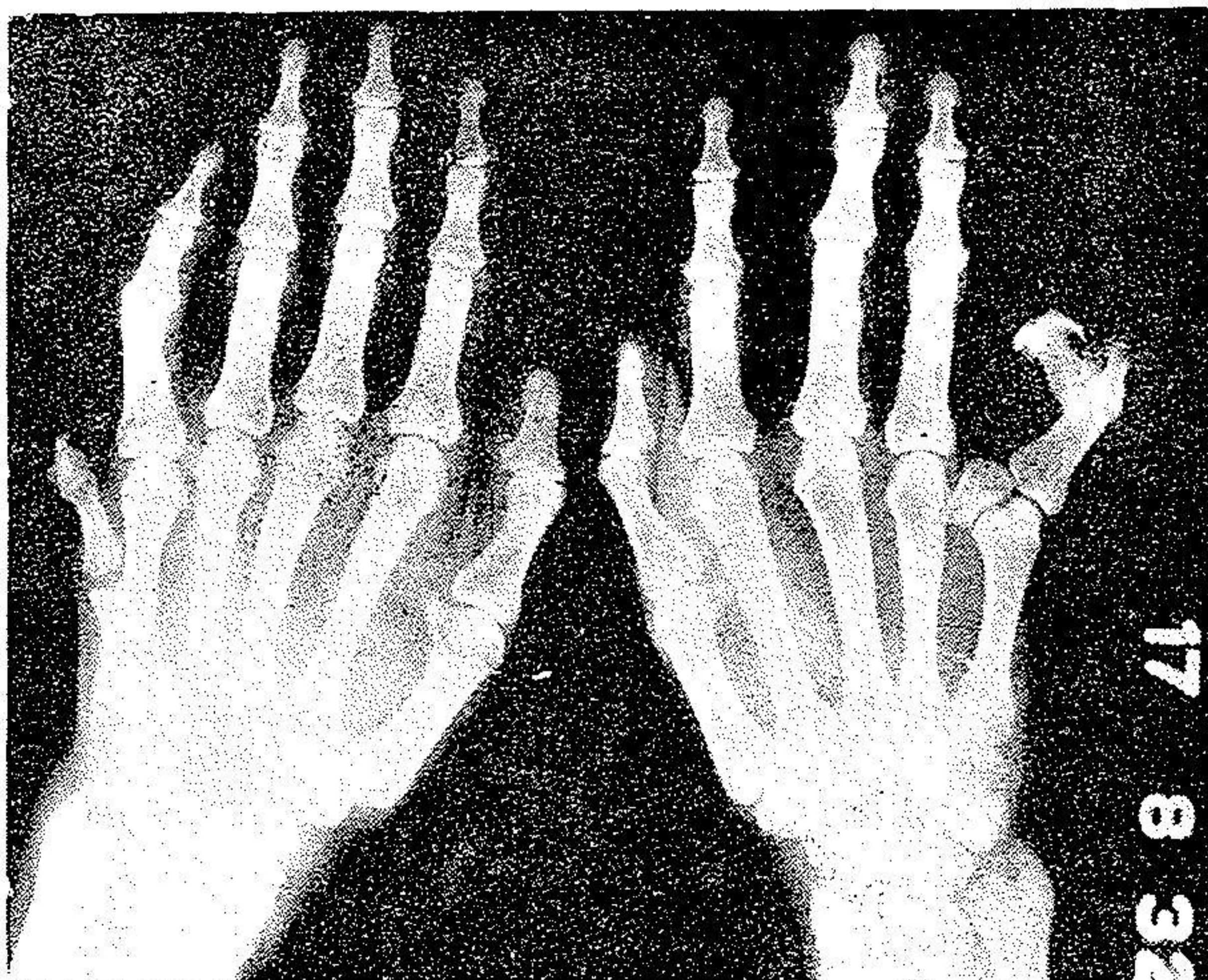
ش ۲

محمد قاسم مبتلا به پلی داکتیلی بیخوبی میتوان در شکل فوق ۲۵ انگشت وی را شمرد. (مشاهده شخصی)

ژنتیک آنرا معرف مینامند در تحقیقات خانوادگی در مورد یک بیماری غالب (۱) چند موضوع جالب توجه است: اول آنکه نیمی از برادران و خواهران مبتلا به بیماری

۱ - tare dominant

ویا باصطلاح ژنتیک در یک فراتری ژرمن (۱) یک بیمار روی دو وجود دارد، دوم آنکه یکی از اعقاب مستقیم یعنی پدر و مادر همواره مبتلاست و بالاخره گروهی که از بیماری نجات یافته اند کاملاً سالم میباشند.

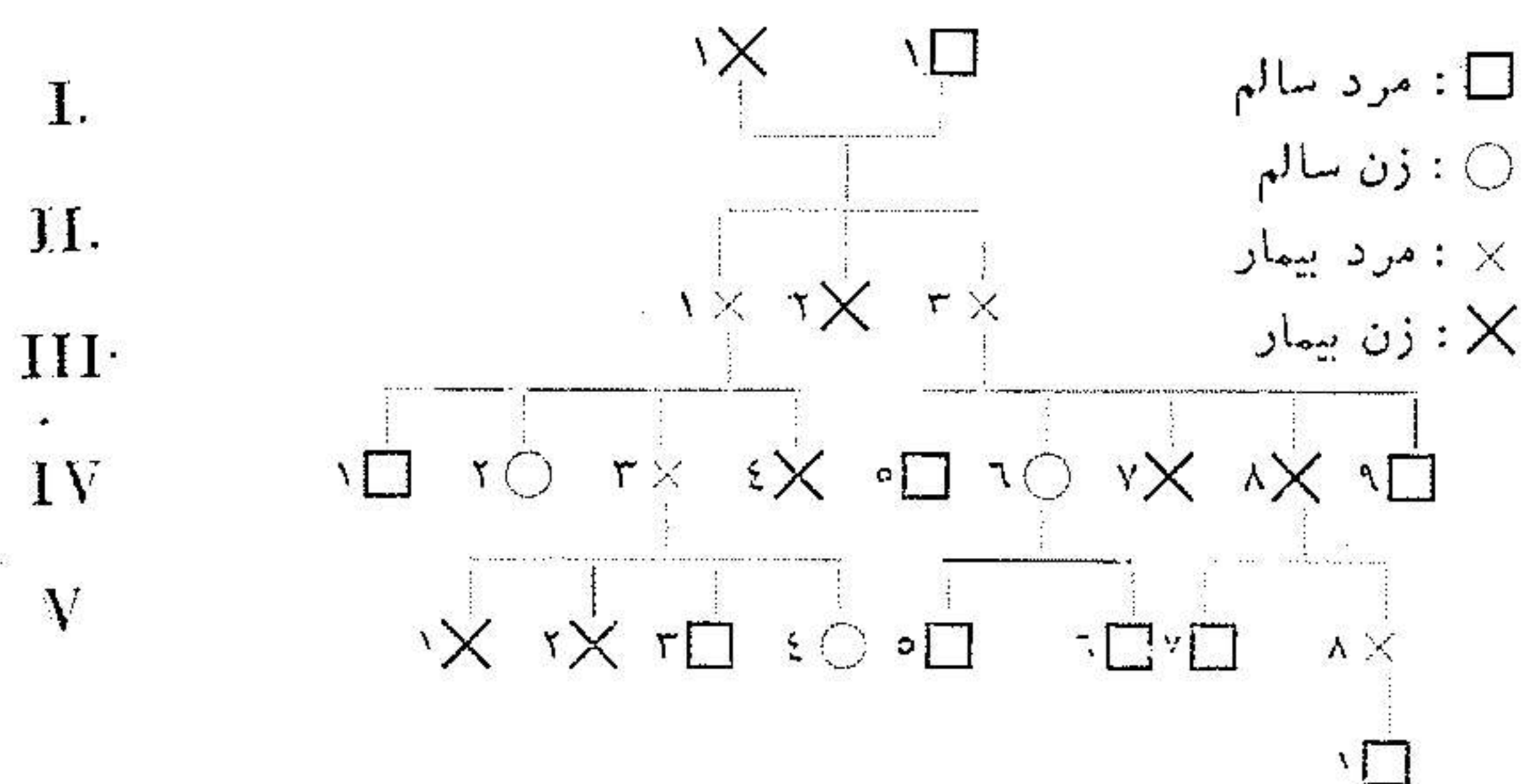


ش ۳

راديوگرافي انگشتان دست بیمار

کلیه معلومات فوق در مطالعه شجره بیمار ما نیز صادق است: مادر وی ۱۱ مبتلاست یعنی دارای ۲۳ انگشت میباشد و بین چهار فرزند محمد که عبارتند از III۵ و III۶ و III۷ و III۸ و III۹ نیمی انگشتان اضافی دارند یعنی III۷ دارای ۲۶ انگشت بوده دختر دیگرش III۸ بیست و سه انگشت دارد از طرفی برادرش III۱ ۲۶ انگشت دارد و خواهرش II۲ بیست و چهار انگشت دارد.

۸ - fratrie germain



ش ۴ شجره محمد قاسم در ۵ نسل که انتقال ارث غالب را از میان نسلها بخوبی نشان میدهد

از طرفی وی دارای چهار نفر خواهرزاده است سه نفر آنها پسرند و یک نفر دختر بین پسران III ۳ دارای ۲۶ انگشت و III ۴ بیست و سه انگشت دارد یعنی باز نیمی از اولادان یک مادر پلی داکتیل دارای انگشتان اضافی هستند یکی از نوه‌های دختری بیمار ما که انگشتان اضافی دارد یعنی III ۷ با مرد سالمی ازدواج کرده و صاحب یک پسر و یک دختر شده است که عبارت از IV ۸ و IV ۷ باشند نیمی از این فرزندان یعنی پسر IV ۸ دارای ۲۲ انگشت میباشد. نوه‌های دختری سالم III ۶ نیز ازدواج کرده دو پسر سالم دارد. فقط یکی از نوه‌های خواهرش که III ۳ باشد ازدواج کرده و دارای چهار فرزند شده است که دو دختر آن یعنی IV ۱ و IV ۲ هر یک دارای ۲۴ انگشت میباشد.

بالاخره یکی از نوه‌های خودوی IV ۸ دارای یک پسر کوچک سالم است. مشخصات فوق در کش بسیار آسان میشود اگر فرض کنیم رشد انگشتان اضافه مربوط بیک ژن غالب است که روی یکی از کروموزمهای اتوسم قرار گرفته است. اگر این ژن غالب را بحرف D و اقل طبیعی آنرا بحرف d نمایش دهیم در موقع تقسیم کاهشی یک اسپرم (D) بیمار و یک اسپرم (d) سالم تشکیل میشود یعنی دو کروموزم حاوی ژن بیماری و سالم از هم مجزا میگردد و دو نوع گامت مساوی تشکیل میدهد. اگر فرض کنیم فرد بیمار محمد قاسم بوده و با یک زن سالم ازدواج کند این زن سالم (dd) در موقع تقسیم کاهشی فقط دو اوول سالم یا دو گامت سالم

d و d تشکیل میدهد.

در موقع لقاح دو حالت ممکن است اتفاق افتد:

ممکن است يك اسپرماتوزئید حاوی ژن پلی‌داکتیلی (۱۱) با يك اوول سالم حامل ژن (d) برخورد کرده و لقاح نماید (فکننده شود) و یا اینکه يك نطفه سالم حامل ژن طبیعی (d) طبیعی با يك اوول سالم (d) در آمیزد در حالت اول طفلی بوجود خواهد آمد که دارای ژن معیوب (D) روی یکی از عناصر جفت کروموزمها میباشد یعنی هتروزیگوت (Dd) مانند یکی از والدین خود است در مثال فوق بیمار ما یعنی III شیه مادر خود که پلی‌داکتیل است میباشد. بعبارت دیگری از فرزندان شیه یکی از والدین خود است در حالت دوم يك نطفه سالم با يك اوول سالم ترکیب و ایجاد يك فرد سالم خواهد کرد که ظاهراً و باطناً سالم است یعنی  $\frac{1}{4}$  فرزندان سالم است.

$\frac{1}{4}$  سالم یا  $\frac{1}{4}$  بیمار

میتوان کلیه مطالب فوق را با فرمول زیر خلاصه کرد  $Dd \times dd = Dd$  یا  $dd$  بدین طریق در هر تولد شانس مساوی برای داشتن يك طفل سالم یا بیمار خواهد بود. خاطر نشان می‌کنیم که جنس در ظهور بیماری دخالتی ندارد و پسر و دختر بیک نسبت مبتلا میشود همچنین بیمار بودن پدر یا مادر تأثیری در سرنوشت اولادان ندارد یعنی اگر مادر بیمار ما با مرد دیگری ازدواج کند باز  $\frac{1}{4}$  شانس داشتن اولاد بیمار برایش موجود است.

هر چند که در عمل کمتر دیده میشود که در يك خانواده مشخص  $\frac{1}{4}$  از اولادان مبتلا باشد ولی در مشاهده ما این امر تقریباً صدق می‌کند یعنی  $\frac{1}{4}$  اولادان مبتلا به پلی‌داکتیلی انگشتان اضافی دارند. علت این امر آنست که این قانون برای اعداد بزرگ صادق است یعنی اگر ما شیر یا خط بازی کرده و سکه پولی را فقط ده بار بپوای پرتاب کنیم نمیتوانیم انتظار داشته باشیم که ۵ بار شیرویه بار خط آید. در صورتیکه پس از هزاران بار پرتاب کردن و محاسبه در مجموع شیرویه و خط این امر صادق خواهد

بود یعنی  $\frac{1}{4}$  شیرو  $\frac{1}{4}$  خطخواهیم داشت .  
 از روی قوانین ریاضی و احتمالات نیز میتوان با فرمولهایی شانس  $\frac{1}{4}$  را محاسبه کرد که ذکر آن در این جا موردی ندارد .  
 میدانیم پلی دا کتیلی يك عیب مهمی نیست و خطر حیاتی برای بیماران ایجاد نمیکند این افراد بخوبی میتوانند ازدواج کرده دارای فرزند شوند بخوبی میتوان در نسلهای سیر این صفت غالب را تعقیب کرد .  
 در برخی از شجره ها توانسته اند انتقال بیماری را در ۹ نسل و حتی ۱۳ نسل نیز تعقیب نمایند یعنی پس از دو قرن و نیم تا ۳/۵ قرن که یکی از اجداد باین بدشکلی انگشتان مبتلا بوده توانسته اند در اعقاب وی این عیب را بیابند .  
 در سرویس آقای دکتر اصائلو نیز بیماری مبتلا به پلی دا کتیلی مشاهده گردیده است که عیب ارثی وی نیز از میان نسلهای متمادی (۶ نسل) به اولادان منتقل گردیده است .

متذکر میشویم که برای کی دا کتیلی و سن فالانژی نیز بهمین نسبتی و از میان نسلهای زیاد منتقل میگردد .

موضوعیکه از لحاظ اوژنی قابل ذکر است این است که باید قدغن کرد که دوفرد پلی دا کتیل باهم ازدواج نکنند زیرا در این صورت ممکن است بیمارانی بصورت هموزیگوت در آیند یعنی يك عیب غالب در روی هر دو جنس کرموزم اتوسم قرار گیرد در نتیجه بعوض داشتن انگشتان اضافی بیماران حاصل از ازدواج فوق ناقص الاعضاء متولد گردند .

بنابراین ازدواج دوفرد بیمار مثلاً دختر خانم III ۸ با پسر عمه اش یعنی III ۴ دور از احتیاط بوده و احتمال  $\frac{1}{4}$  اولادان ناقص الاعضاء از این ازدواج میسر است .  
 کاردانان ژنتیک نظیر این ازدواجها را مشاهده و ضبط کرده اند (۱) در يك خاندان هندی که برای کی دا کتیل بودند مشاهده کرده است که از دو زوج دوفرد برای کی دا کتیل دو طفلی که فاقد دست و پا بوده اند بوجود آمده است در آزارهای دیگر ارث غالب نیز این شدت عمل موقعی که يك ژن غالب روی دوزوج کرموزم قرار گرفته باشد مشاهده شده است که برای ذکر آنها در اینجا موردی نمی بینیم .