

دکتر رضا معین فر

شیکاگو

## کروموزوم و جسم کروماتین جنسی در انسان

### Chromosomes and Sex Chromatin Body in Human

این عقیده سالها مورد قبول بود در کتب کلاسیک. در دانشگاههای علوم و طب و دیگر محافل علمی وجود ۴۸ کروموزوم در سلولهای انسانی بصورت واقعیتی درآمده بود تا اینکه

Levan, Tjio (۳) در سال ۱۹۵۶ با روش خاص و ابتکاری کشت سلول جهت شمارش کروموزوم ثابت کردند که بشر دارای ۴۶ کروموزوم است نه ۴۸ مطالعات بعدی این نکته را تایید و در حال حاضر عموم دانشمندان ژنتیک معتقدند که نوع انسان دارای ۴۶ کروموزوم است.

از این ۲۳ جفت کروموزوم ۲۲ جفت آن کروموزومهای غیرجنسی بوده و بآن Autosomal Chromosome

میگویند و جفت دیگر کروموزومهای جنسی بوده و بآن Sex Chromosome مینامند.

کروموزوم جنسی در زن بصورت XX

و در مرد XY معرفی میشود.

جهت تشخیص و اندازه گیری کروموزومها میتوان طریقه فتو میکرگراف را بکار برد و آنها را نسبت باندازه های

کروموزوم و تعداد آن در انسان: کروموزوم حامل ژن که بوسیله آن صفات ارثی منتقل میشود از بدو کشف آن تا بامروز دستخوش تغییرات و تجسسات زیاد قرار گرفته.

بخصوص مطالعات چند ساله اخیر و کشف کشت سلول جهت شمارش کروموزومها بسیاری از نکات مبهم مربوطه را روشن کرده است.

در اواخر قرن نوزدهم مطالعات بیولوژیست ها ثابت کرد که سلول های انواع مختلف حیوانات دارای تعداد مختلف کروموزوم میباشد و مسئله تعیین تعداد کروموزوم در نوع انسان مورد مطالعه دقیق قرار گرفت در سال ۱۹۱۲ برای اول بار (۱) De Winwarter بر مبنای شمارش کروموزومهای سلول های اسپرماتوگونی در یافت که نوع انسان دارای ۴۷ کروموزوم میباشد.

Painter (۲) در سال ۱۹۲۱

با کشف کروموزوم جنسی در اسپرما-توسیت اولیه عقیده پیش را منسوخ و اعلام داشت که نوع انسان دارای ۴۸ کروموزوم است.

## (The Sex Chromatin Body)

جسم کروماتین مربوط بجنس در بیشتر سلولهای جنس زن در حال طبیعی جسم کروماتین مشخص کننده جنس وجود دارد این جسم کاملا در مجاور غشاء هسته سلول قرار دارد هنوز میدا و منشأ این جسم معلوم نیست ولی بعضی معتقدند که این جسم از کروموزوم جنسی x زن مجزا میشود (۶) و (۷) جهت تعیین جسم کروماتین میتوان آنرا در هر یک از سلولهای بدنی انسان جستجو کرد و هرگونه نسجی از بدن ممکن است مورد مطالعه قرار گیرد.

زمانیکه بیشتر سلولهای نسج دارای جسم کروماتین فوق باشند آنرا کروماتین مثبت (Positive Chromatine) و در غیر این صورت کروماتین منفی نامیده میشوند. همیشه جنس زن کروماتین مثبت و جنس مرد کروماتین منفی است

## روش تعیین جنس

۱- تهیه لام از مخاط دهان (۸) این طریقه نسبتا ساده بوده و امروزه بیشتر از طرق دیگر مورد استعمال دارد با اسپاتول معمولی سطح داخل گونه و مخاط دهان را خراش داده و از مواد حاصله لام تهیه میکنیم (این لام باید Albuminized باشد) لام را مدت نیم ساعت در محلول نصف و نصف ۹۵ درصد الکل و اتر ثابت نموده و بعدا آنرا در مجاور محلول رقیق اسید قرار میدهیم و بدینوسیله باکتریهای منتقل

دست و پای کروموزومها مقایسه کرد. کروموزوم x از نظر بزرگی در درجه هفتم و کروموزوم y معمولا بزرگترین کروموزومها در بین ۵ تا از کوچکترین آنها است. با طریقه فوق زوجهای کروموزوم را به نسبت از بزرگترین تا کوچکترین بشماره های ۱ تا ۲۲ مینامند.

کشت سلول برای مطالعه و شمارش کروموزومها:

امروزه کشت سلول مغز استخوان بطریقه زیر بکار میرود (۴) سلول مغز استخوان را در حدود ۱۵ ساعت در محیط نسج کشت داده و ماده کلشی سین (Colchioine) در ۲ تا ۳ ساعت آخر محیط کشت جهت جاوگیری از میتوز اضافه میشود. از ماده کشت بعدالام تهیه کرده و آنرا مجاور محلول هیپو-تونیک نمک مینمایند و بدینوسیله سلولها متورم شده و در نتیجه کروموزومها پخش میگرددند لام را ثابت و رنگ آمیزی و جهت تشخیص افتراقی کروموزومها همانطور که در بالا اشاره شد فتومیگروگراف بکار میرود کشت سلول پوست (۵) نیز جهت مطالعه کروموزوم نیز ممکنست بکار رود این طریقه تا اندازه مشکل ترولی دقیق تر است.

اخیرا مطالعاتی در روی کشت گلبولهای سفید خون محیطی نیز شده است در صورت تکمیل ممکن است این طریقه مشکل کشت سلول و شمارش کروموزومها را آسان تر کند.

۲ تا ۳ درصد لوکوسیت‌های نوتروفیل خون دارای یک هستک اضافی است که لوکوسیت‌های نوتروفیل مرد فاقد آن می‌باشند این هستک را بنام Drumstick مینامند و دارای جسم کروماتین جنسی میباشد. این هستک کوچک بوسیله رشته‌های خیلی باریکی به هسته سلولی متصل است. تهیه لام ساده و بطریق معمولی میباشد. جهت تصمیم قطعی جنس اقلاً ۵۰۰ نوتروفیل خون محیطی باید امتحان شوند.

نکته مهم آنکه این جسم را نباید با سایر نوکلئ‌های نوتروفیل اشتباه کرد.

استفاده کلینیکی در تشخیص امراض بوسیله تعیین جنس.

چنانکه در قسمت دیگر این مقاله ملاحظه خواهد شد تعیین جنس در تشخیص امراض از قبیل سندرم کلن فلتر (Klinefelter's Syndrome) در

انواع مختلف پسودوهرمافرودیسیم (Pseudohermaphrodisme) حائز

اهمیت خاصی میباشد. همینطور تعیین جنس در موارد عقیمی کمک مهمی در تشخیص و پیش‌آگهی و علت آن است. مثلاً کروماتین منفی در یک زن عقیم دال بر فقدان نسج مولدگامت ماده و یا حداقل حاکی از عدم کفایت و فعالیت آنست همینطور کروماتین مثبت در مرد عقیم حاکی از فقدان و یا عدم کفایت نسج مولدگامت‌های جنسی‌نرمیباشد (۱۲).

این نکته باید تذکر داده شود که کروماتین منفی صددرصد دال بر رجلیت

شده از مخاط دهان خراب و لیز شده از اشتباه تشخیص جلوگیری میشود. این لام بارنگهای معمولی کریستال ویولت و یا Thionine رنگ آمیزی میشود جسم کروماتین با محیط محذب نزدیک غشاهسته سلول مشاهده میگردد در زن ۴۰ تا ۸۰ درصد هسته‌ها دارای این جسم هستند درحالیکه در مرد ۴ درصد از این سلولها حامل این جسم مشخص کننده جنسی هستند.

۲- تهیه لام از مخاط مهبل (۹) طرز تهیه لام و رنگ آمیزی بهمان طریق است که در فوق ذکر شده. در اینجا معمولاً جسم کروماتین در حدود ۹۷ تا ۹۸ درصد سلولها دیده میشود.

با استعمال موادرنگی

Bierbick, Scarlet و Fast Green جسم کروماتین برنگ قرمز و قسمتهای دیگر کروماتین هسته برنگ سبز نمودار خواهند شد.

۳- بیوپسی جلد (۱۰) این طریقه سریعتر و آسانتر از طرق فوق است. قطعه بسیار کوچکی از پوست را در محلول فرمل استیک الکل (Formol-Acetic-Alcohol) ثابت کرده و فقط در حدود ۵ مو ضخامت پوست را باهماتوکسیلین (Hematioxylin) و اتوزین رنگ آمیزی میکنیم و بدینوسیله جسم کروماتین بخوبی هویدا خواهد شد.

۴- تهیه لام از سلولهای نوتروفیل خون محیطی - داویدسون (۱۱) برای اول بار مشاهده کرد که در زن در حدود

در روی کروموزومهای اطفال احمق با قیافه منگولی است .

برای اول بار Le Jeune و همکارانش (۱۴) در سال ۱۹۵۹ دریافتند که طفل منگول بجای ۴۶ کروموزوم دارای ۴۷ کروموزوم است . از آن بعد در حدود ۳۰ مورد دیگر آن در دنیا انتشار داده شده است .

این کروموزوم اضافی شبیه بکروموزوم اتوزوم

(Autosomal Chromosome)

کوچک نمره ۲۱ میباشد بنابراین در جفت ۲۱ بجای ۲ کروموزوم ۲ کروموزوم کوچک دیده میشود .

علت ۴۷ کروموزوم در منگول با احتمال قوی در نتیجه اختلاط يك گامت ۲۴ کروموزومی با گامت ۲۳ کروموزومی دیگر میباشد .

وجود يك گامت ۲۴ کروموزومی مربوط بعدم جدا شدن يك جفت از کروموزومها میباشد بدینصورت که در موقع تقسیم گامت بجای ۲۳ کروموزوم ۲۴ کروموزوم بيك قطب و ۲۲ کروموزوم

(بجای ۲۳) بقطب دیگر گامت میروند . از اختلاط این گامت ۲۴ کروموزومی

جنس مخالف تخمی بوجود میآید که دارای ۴۷ کروموزوم است . این کروموزوم اضافی که حامل تعدادی ژن اضافی است تعادل ژنتیک تخم را بهم زده و با احتمال قوی مسؤل ایجاد منگولیزم است .

نکات ذکر شده در بالا را میتوان يك نوع سندرم تری زومیک دانست .

و کروماتین مثبت دال بر تانیث نیست بدین شرح که بطور خیلی نادر ممکن است مردی با وجود دستگاه تناسلی طبیعی با کروماتین مثبت باشد .

حادثه کروماتین مثبت در مرد در حدود ۱ در هزار تا ۱ در ده هزار است ولی این رقم در اطفالی که از نظر شعور عقب مانده هستند ممکن است بالاتر باشد .

Moore (۱۳) تعداد ۳۷۱۵ طفل نوزاد را جهت تعیین جنس مورد مطالعه قرارداد از این عده ۱۸۰۴ نفر پسر و ۱۹۱۱ نفر دختر بودند. بفریز ۵ نفر از این عده بقیه دارای کروماتین جنسی مربوط بخود بودند . از ۵ نفر فوق تمام آنها از نظر ساختمان تناسلی مرد بوده ولی کروماتین مثبت داشتند .

این موضوع تذکر داده شد که این گونه اطفال با احتمال قوی ممکن است در حوالی بلوغ به عقیمی Testicular

Dysgenesis مبتلا شوند و بعضی از آنها از نظر رشد فکری عقب بمانند. بطور کلی علت عارضه فوق هنوز مشهود نیست .

تغییرات کروموزوم و جسم کروماتین در بعضی امراض

Mongolism و Mongolian Idiot منگولیزم یکی از مسائل مبهم طب اطفال و دانش ژنتیک است . علت آن نامعلوم بوده و احتمالا سن زیاد مادر در موقع لقاح یکی از عوامل موثر است .

در اینجا منظور شرح و بسط علائم و علل منگولیزم نیست بلکه مطالعه و تسیری

دستگاه تناسلی خارجی در این بیماران طبیعی است. مقدار هورمون F. S. H. در ادرار افزایش یافته ولی مقدار ۱۷ کتوستروئید (17-Ketosteroid) کم و یا در حدود طبیعی می باشد. از نظر آسیب شناسی هیالیزاسیون و آتروفی واضح لوله های منی ساز جلب نظر مینماید. بعضی از این لوله ها ممکن است بطور نادر شامل سلولهای سرتولی باشند. در اینجا سلولهای بین نسجی افزایش یافته.

Jacobs و همکارانش (۱۸) در سال ۱۹۵۹ دریافتند که این بیماران کروماتین مثبت هستند اگر چه دارای دستگاه تناسلی مردانه می باشند ولی مطالعات بعدی نشان داد که بعضی از این بیماران ممکن است کروماتین منفی باشند.

بنابراین سندرم بدو نوع سندرم کلن فلتر با کروماتین مثبت و منفی تقسیم میشود. در نوع کروماتین مثبت سلولهای لیدیک بیضه (Leydig Cells) بیشتر غیر طبیعی بوده در حالیکه تغییرات نسج بیضه و هیالیزاسیون لوله های منی ساز در نوع کروماتین منفی کمتر است.

تعداد کروموزوم در این سندرم برای اول بار توسط Jacobs در یک بیمار ۲۴ ساله شرح داده شد. این بیمار علاوه برداشتن کروماتین مثبت دارای ۴۷ کروموزوم بود این کروموزوم اضافی یک کروموزوم جنسی (x) است و بیمار بجای کروموزومهای جنسی xy دارای کروموزوم های جنسی xx y بوده

Autosomal Trisomy Syndrome که کروموزوم اضافی شبیه و مربوط به کروموزوم کوچک نمبر ۲۱ می باشد.

از آنجا که رابطه سن زیاد مادر در تولد یک طفل منگول بارها تایید شده است این نکته خاطر نشان می گردد که اختلال تقسیم کروموزوم با احتمال قوی بیشتر در گامت ماده

(Oogenesis) بوده نه در گامت نر (Spermatogenesis)

بعلاوه یک طفل منگول از نظر ژنتیک بیشتر شبیه ب مادر است تا به پدر با وجود این تولد یک طفل منگول با ۴۷ کروموزوم از مادر جوان زیاد هم نادر نیست (۱۵) و همچنین شرح یک مورد از دختر بچه منگول با ۴۶ کروموزوم متولد از مادر جوان منتشر شده است (۱۵)

بهر حال وجود یک کروموزوم اضافی در منگولیزم بعلمت نامعلوم همیشه مطرح است.

سندرم کلن فلتر Seminiferous Tubule Klinefelter's Syndrome Dysgenesis

این سندرم برای اول بار توسط کلن فلتر (۱۷) با علائم زیر شرح داده شده برجستگی پستانها (Gynecomastia)

هیپوگنادیزم. بیضه های کوچک و و آتروفی - علائم خواجهگی (کمی موی صورت و صدای زنانه و دیگر علائم آن) و فقدان اسپرماتوزوئید (Azoospermia) بیشتر علائم فوق در موقع بلوغ و یا کمی بعد از آن در مرد اتفاق می افتد.

خارجی همچنين کوچک مانده و پستانها برجسته نخواهند شد همانطور که رحم کوچک میماند و معمولاً قاعدگی پیدا نمیشود. این بیماران کوتاه قد بوده گردن کوتاه و پهن و نسج زائند پوست با چربی تحت جلدی بصورت غشائی در دو طرف سطح خلفی گردن جلب توجه مینماید. (Webed Beck) کمی یا عدم موی زیر بغل و زهار. ضایعات مادرزادی قلب بخصوص کوآرکتاسیون آئورت - کوییتوس والگوس (Cubitus Valgus) افزایش فشار خون -

ضایعات چشمی ضایعات مادرزادی مجاری ادرار و کلیه ها عقب ماندگی شعور. ورم لنفاوی انتها ها و گاه رشد و یا هیپرپلازی کلی توریس از علائم دیگر این سندرم است. مقدار گونادوتروپین ادرار افزایش یافته از نظر بافت شناسی اصولاً منظره عمومی تخمدان وجود نداشته بلکه مجموعه کوچکی از سلولها شبیه بافت تخمدان بدون فولیکول اولیه بچشم میخورد. فورد (۲۳) در سال ۱۹۵۹ با شرح حال یک دختر ۱۴ ساله نشان داد که بیمار با سندرم ترنر بجای ۶۶ کروموزوم دارای ۴۵ کروموزوم است یعنی فاقد یکی از کروموزومهای جنسی است (XO) بجای (XX)

همچنین ۷۰ درصد بیماران با سندرم ترنر بجای کروماتین مثبت کروماتین منفی هستند.

با پیدایش دو علامت جالب فوق تشخیص سندرم ترنر قبل از بلوغ بیش از پیش امکان پذیر میگردد چنانچه Richart (۲۴) چهار مورد از آن را

است. علت این کروموزوم اضافی کاملاً روشن نیست ولی ممکن است در نتیجه عدم جدا شدگی جفت کروموزوم جنسی در موقع تقسیم گامت باشد.

با توجه بنکته فوق درصوتیکه منگو - لیزم باکلن فلتر توام باشد بیمار دارای ۴۸ کروموزوم خواهد بود یکی از این کروموزومهای اضافی کروموزوم جنسی XX Y و دیگر کروموزوم اتوزوم مربوط بجفت ۲۱ میباشد نمونه این حادثه توسط فورد و همکارانش (۱۹) انتشار داده شد. این بیمار بسن ۴۵ دارای برجستگی خفیف پستانها با انتشار نسج زیر جلد شبیه زنان و آتروفی بیضه و منگولیزم بوده است مورد دیگر آن اخیراً در یک طفل ۱۰ ماهه منتشر شده سندرم کلن فلتر در دو قلوئی يك تخمی دیده شده است (۲۱)

حادثه سندرم کلن فلتر ۱ در ۵۰۰ در اشخاص عادی و ۱ در ۱۰۰ در بین بیماران با عقب ماندگی شعور است (Mental Retardation) (۲۲)

در بعضی اطفال با عقب ماندگی شعور مشاهده شده که کروموزومهای جنسی بصورت XXX Y است این بیماران کاملاً علائم شبیه به کلن فلتر سندرم را نیز دارا هستند (۲۲)

سندرم ترنر (Turner Syndrome) این بیماران Ovarian Agenesis

نیز میمانند در سال ۱۹۲۸ توسط Turner شرح داده شد. این بیماری مخصوص جنس زن بوده و بیمار از نظر جنسی رشد نمیکند اعضاء تناسلی

ضایعات مادرزادی جفت - لب شکری  
و شکاف نك (Cleft Palate) پای  
داکتیلی (Polydactyly) خمیدگی  
انگشت‌های دست . اسپینایفیدا . میکرو-  
گوناسیا (Micrognathia) کاتاراکت  
و گاه انوفتالمی ناهنجاریهای گوش .  
هیپوتونیا، تومورپلور . دیورتیکول مکل  
عقب ماندگی شعور و بالاخره گاه  
Webbed Neck

البته کلیه علائم فوق در يك مریض  
دیده نمیشود ولی اکثر آنها در موارد  
منتشر شده دیده شده . با توجه به  
ناهنجاریهای شدید مادرزادی فوق  
شانس زندگی در این بیماران کم و تنها  
يك مورد شرح داده شده توسط پاتو  
(Patau) (۲۵) هنوز در قید  
حیات است .

هنوز نمیتوان بطور قطع رابطه بین سندرم  
تری زومیک و منگولیزم را شرح داد  
ولی این نکته قابل ذکر است که احتمال  
وقوع این سندرم مانند منگولیزم با  
ازدیاد سن مادر رابطه دارد .

تاکنون ۸ مورد از سندرم فوق منتشر  
شده است (۲۵ و ۲۶ و ۲۷)  
اخیرا Sandberg و همکارانش  
(۲۸) يك مورد بسیار جالب این سندرم  
را شرح داده‌اند .

این بیمار يك دختر ۲۱ ساله با  
ناهنجاریهای مادرزادی قلب و عقب  
ماندگی شعور بوده . تعداد کروموزومهای  
آن ۴۷ ولی کروموزوم اضافی در این  
مورد شبیه و مربوط یکی از بزرگترین

در طفل نوزاد شرح داده است و بنابراین  
این نکته که سندرم ترنریك ضایعه مادر  
زادی است تأیید میگردد .

سندرم تری زومیک (Trisomic Syndrome در حال طبیعی در موقع  
تقسیم گامت ۲۳ کروموزوم بيك قطب  
و ۲۳ کروموزوم ديگر بقطب ديگر گامت  
منتقل میشوند هرگاه بعلل و حوادثی که  
کاملاروشن نیست اختلالی در این نظم  
پیش آید و باعث جدا نشدن يك جفت  
از کروموزومهای اتوزم گردد در نتیجه  
۲۴ کروموزوم بيك قطب و بقیه کروموزوم  
ها که ۲۲ میباشد بقطب ديگر خواهند  
رفت . از اختلاط این گامت ۲۴  
کروموزومی با گامت جنسی ۲۳ کروموزومی  
ديگر تخمی بوجود میآید که غیر عادی  
بوده و دارای ۴۷ کروموزوم میباشد کرو-  
موزوم اضافی حامل تعداد زن اضافی است  
که تعادل ژنتیک تخم را بهم زده و مسئول  
ضایعات و ناهنجاریهای نسبتا شدید  
مادرزادی میگردد این حادثه بطور کلی  
Trisomic Syndrome نامیده میشود .

کروموزوم اضافی مورد بحث شبیه  
و مربوط بکروموزوم اتوزوم نمره ۱۷ یا  
۱۸ میباشد . با دقت بیشتری متوجه  
میشویم که منگولیزم نیز يك سندرم  
Trisomic میباشد که کروموزوم  
اضافی بیشتر شبیه و متمایل به  
کروموزوم اتوزوم جفت ۲۱ است .  
از نظر کلینیکی این سندرم با ضایعات  
و ناهنجاریهای مادرزادی زیر مشخص  
میشود .

مقدار هورمن گونادوتروپین ادرار افزایش یافته و بغلاوه در لاپاراتومی تخمدانها اتروفنی و کوچک و دارای تعداد خیلی کمی فولیکول بودند. این بیمار دارای ۴۷ کروموزوم و کروموزوم اضافی يك کروموزوم جنسی بود (xxx) و ۵۷ در صد سلولهای مخاط دهان دارای يك جسم کروماتین و ۱۴ درصد آن دارای دو جسم کروماتین در هسته بودند.

مطالعات FRASER (۳۲) و همکارانش با شمارش و مطالعه کروموزومها در ۶۳۷ دختر با عقب ماندگی شعور نشان داد که تعداد ۴ نفر از آنها دارای ۴۷ کروموزوم (xxx) هستند یعنی تقریباً به نسبت ۷٪ درصد. یکی از این بیماران بسن بلوغ رسیده و دارای طفل سالم بود و اختلالات قاعدگی نیز وجود نداشت در اینجا اگرچه اختلال کروموزوم باعث اختلالات جنسی نشده لاقل میتوان گفت که عامل عقب ماندگی شعور بوده است.

#### (LEAKEMIA)

لوکمی سالها است که این فرضیه مورد بحث است که لوکمی حاد در نتیجه تغییرات ساختمانی ژنتیک سلول میباشد. ARMITAGE (۳۳) معتقد است که مرحله اولیه و ابتدائی سرطان در نتیجه تغییراتی در ساختمان ژنتیک سلول است ولی اینگونه این تغییرات ژن هنوز در مورد لوکمی های مزمن و مراحل پیشرفته سرطانها تفسیر و تأیید نشده است.

BAIKIE (۳۴) و همکارانش با

کروموزومهای اتوزوم بوده است. بغلاوه این بیمار بجای يك دارای دو جسم کروماتین جنس در هسته سلولی بوده است و همچنین نوع جالب سندرم تری زومیک در بیمار با سندرم Sturge Weber شرح داده شده (۲۹) این بیمار بسن (۲۹) این بیمار بسن ۳ سال و دارای ۴۷ کروموزوم بوده ولی این کروموزوم اضافی از نظر شکل و اندازه شبیه بکروموزوم اتوزوم نمرة ۲۲ بوده است.

تعداد ۴۹ کروموزوم در پسر بچه ۷ ساله با ضایعات متعدد مادرزادی و عقب ماندگی شعور دیده شده (۳۰) این نیز در حقیقت يك نوع سندرم تری زومیک است. کروموزوم جنسی در اینجا بصورت y xx و در کروموزوم اتوزوم اضافی یکی شبیه جفت ۸ و دیگری شبیه جفت ۱۱ بوده است.

#### "SUPER FEMALE"

حالت فوق بوجودی اطلاق میگردد که بجای دو کروموزوم جنسی xx دارای سه کروموزوم xxx میباشد. وقوع این حادثه در حشره مخصوصی بنام Drosophila سالهاست که مورد تأیید کارشناسان فن قرار گرفته است.

Jacobs (۳۱) در سال ۱۹۵۹ اولین مورد این سندرم را در زن ۳۵ ساله شرح داد که با علائم زیر بوده است. توقف قاعدگی. عدم رشد پستانها. کوچکی دستگاه تناسلی خارجی و داخلی.



کروموزوم وبعد از ۸ ماه به ۷ کروموزوم  
تقلیل یافته است .

بهر حال رابطه لوکمی و دیگر سرطان  
ها با تغییرات ساختمانی ژنتیک سلول  
هنوز در مراحل اولیه تجربی است و  
آنچه تا امروز کشف شده بیشتر از نظر  
تحقیقات علمی و جالب بوده تا استفاده  
کلینیکی و آزمایشگاهی  
**نتیجه و خلاصه :**

۱- سلولهای نوع انسان دارای ۴۶  
کروموزوم است ۲۲ جفت آن کروموزوم  
اتوزوم و جفت دیگر کروموزوم جنسی  
است .

۲- بیشتر سلولهای جنس زن دارای  
جسم کروماتین تعیین کننده جنس است  
که در هسته سلول نزدیک غشا قرار  
داد ولی این جسم در سلول های مرد  
وجود ندارد و یا تعداد درصد آن از ۳  
تا ۴ تجاوز نمیکند . جنس زن را  
کروماتین مثبت و مرد را کروماتین  
منفی گویند .

۳- طرز شمارش و کشت سلول جهت  
مطالعه کروموزوم و همچنین طرز  
شمارش و مطالعه جسم کروماتین در  
سلولهای مختلف بدن شرح داده شد .

۴- اختلالات کروموزوم و جسم کرو-  
ماتین و مختصری از علائم امراض زیر  
بحث شد .

منگولیزم - سندرم کلن فلتر ، سندرم  
تری زومیک

SUPER FEMALE و لوکمی

مطالعه در روی کروموزومهای یک بیمار  
۵۶ ساله مبتلا به لوکمی حاد میلومنو-  
سیتیک (Acute Myelomonocytic  
Leukemia)

در یافتند که تغییرات فاحشی در شکل  
و تعداد کروموزومهای بیمار در طی ۸  
سیر بیماری پیدا شده است . این بیمار  
در طی این مدت تحت درمان بامشقات  
کورتیزون بوده است .

در مراحل اولیه بیماری تعداد  
کروموزومهای سلولهای مغز استخوان از  
۴۶ تا ۵۰ و بطور متوسط ۴۸ بوده است  
بعلاوه کروموزومها شکل

Heteropyknotic پیدا کرده بودند .  
۱۸ روز قبل از مرگ و بلافاصله بعد  
از مرگ تعداد کروموزومهای سلولهای  
مغز استخوان بطور متوسط ۴۷ بوده و  
تغییر شکل در کروموزومها هنوز باقی  
بود ولی سلولهای مغز استخوان مهره که  
۵ روز قبل از مرگ تحت تاثیر اشعه x  
قرار گرفته بود دارای ۴۹ کروموزوم  
بودند و میتوزیس در تعداد کمتری از  
سلولها دیده شد . سلولهای مغز استخوان  
سایر نقاط دارای ۴۶ کروموزوم بودند.  
سلولهای پوست دارای ۴۶ کروموزوم  
و بشکل عادی بود .

نکته جالب آنست که هیچیک از  
تغییرات فوق در لوکمی مزمن مشاهده  
نشده است . علت این امر چیست ؟  
هنوز معلوم نیست چنانکه ملاحظه می  
شود . بیمار فوق در ابتدا دارای ۴۸

## REFERENCES

1. A. Keys, O. Mickelson, E.V.O. Miller, E.R. Hayes and R.L. Todd: The Concentration of Cholesterol in the Blood Serum of Normal Man and Its Relation to Age. *J. Clin. Invest.* 29: 1347, 1950
2. S. Padmavati, S. Gupta and G.A.V. Pantulu: Dietary Fat, Serum Cholesterol Levels and Incidence of Atherosclerosis in Delhi. *Circulation* 19: 849, 1959
3. Lena A. Lewis et al.: Serum Lipid Level in Normal Persons. Cooperative Study of Lipoprotein and Atherosclerosis. *Circulation* 16:227, 1957
4. H.C. McGill, G. Peck and R. L. Holman: Analysis of Aortic "Arteriosclerosis" in 300 Consecutive Autopsies. *Circulation* 6:466, 1952
5. Robert H. Wilkins, James C. Roberts, Jr., and Campbell Moses: Autopsy Studies in Atherosclerosis III. Distribution and Severity of Atherosclerosis in Patients Dying With Morphologic Evidence of Atherosclerotic Catastrophe. *Circulation* 20:520, 1959
6. J. C. Patterson: Symposium on Atherosclerosis, National Academy of Science. National Research Council Publication 338, 1955
7. T.M. Blake and P.K. Springer: Intramural Hemorrhage in Coronary Atherosclerosis: *Circulation* 17: 907, 1958
8. Bentley Glass: Anatomical and Biochemical Aspects of Heredity in Reference to Atherosclerosis. Symposium on Atherosclerosis, National Academy of Sciences. National Research Council. Publication 338, 1955
9. C. B. Thomas: Familial Patterns in Hypertension and Coronary Heart Disease *Circulation* 20:25, 1959
10. Louis E. Schaefer et AL: Heredity, Environment, and Serum Cholesterol. A study of 201 Healthy Families. *Circulation* 17: 537, 1958
11. Christian Bourde, Christophe Ambrosi et Pierre Bernard: Incidence Clinique et Therapeutiques de la Diathese Uricemique Dans Les Arteriopathies des Membres. *Arch. Mal. Coeur* 52:289, 1959

12. Irvine Page et AL: Effect of Cigarette Smoking on Serum Cholesterol and Lipoprotein Concentrations. J.A.M.A. 171: 1500, 1959
13. R.W. Buechley et AL: Relation of Amount of Cigarette Smoking to Coronary Heart Disease Mortality Rate in Men. Circulation 18: 1085, 1958
14. G.M. Roth and R.M. Shick: Effects of Smoking on the Cardiovascular System in Man. Circulation 17: 443, 1958
15. Louis H. Sigler: The Mortality From Arteriosclerotic and Hypertension Heart Diseases In The United States. II. Possible Relation To Industry. Am. J. Card. 3:605, 1959
16. J. N. Morris et al.: Coronary Heart Disease and Physical Activity of Work. Lancet 2:1053, 1953
17. Fritz Dreyfuss: Role of Emotional Stress Preceding Coronary Occlusion. Am. J. Card. 3:590, 1959
18. K.A. Jarvinen: Can Ward Rounds be A danger to Patients with Myocardial Infarction? British Medical Journal: 318, 1955
19. H. I. Russek: Role of Heredity, Diet, and Emotional Stress in Coronary Heart Disease. J.A.M.A. 171:503, 1959
20. M. Friedman and R. H. Roseman: Association of Specific Overt Behavior Pattern With Blood and Cardiovascular Findings. J.A.M.A. 169:1286, 1959
21. S.M. Grundy, A. C. Griffin: Relationship of Periodic Mental Stress to Serum Lipoprotein and Cholesterol Levels. J.A.M.A. 171: 1794, 1959
22. P.C. Gazes, J.A. Richardson and E.F. Woods: Plasma Catechol Amine Concentration in Myocardial Infarction and Angina Pectoris. Circulation 19:657, 1959
23. Wilhelm Raab: Neurohormonal Atherogenesis. Am. J. Card. 1:113, 1958
24. B. B. Brodie, D.J. Prockop and P.A. Shore: An Interpretation of the Action of Psychotropic M. 24: 296, 1958
25. H. I. Russek: Meprobamate in the Treatment of Angina Pectoris A.M.J. Card. 3: 547, 1959
26. A. Master: Iproniazid (Marsilid) in Angina Pectoris. Am. Heart J. 56: 570, 1958
27. Samuel J. Grauman: Small Doses of Iproniazid in the Therapy of Angina Pectoris. Am. J. Card. 3: 544, 1959