

## نمونه از ارت پارز انسانی

تعارف

دکتر محمدعلی مولوی

رئیس درمانگاه بخش واگیر بیمارستان پهلوی

دکتر اقبال

استاد کرسی بیماریهای واگیر

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

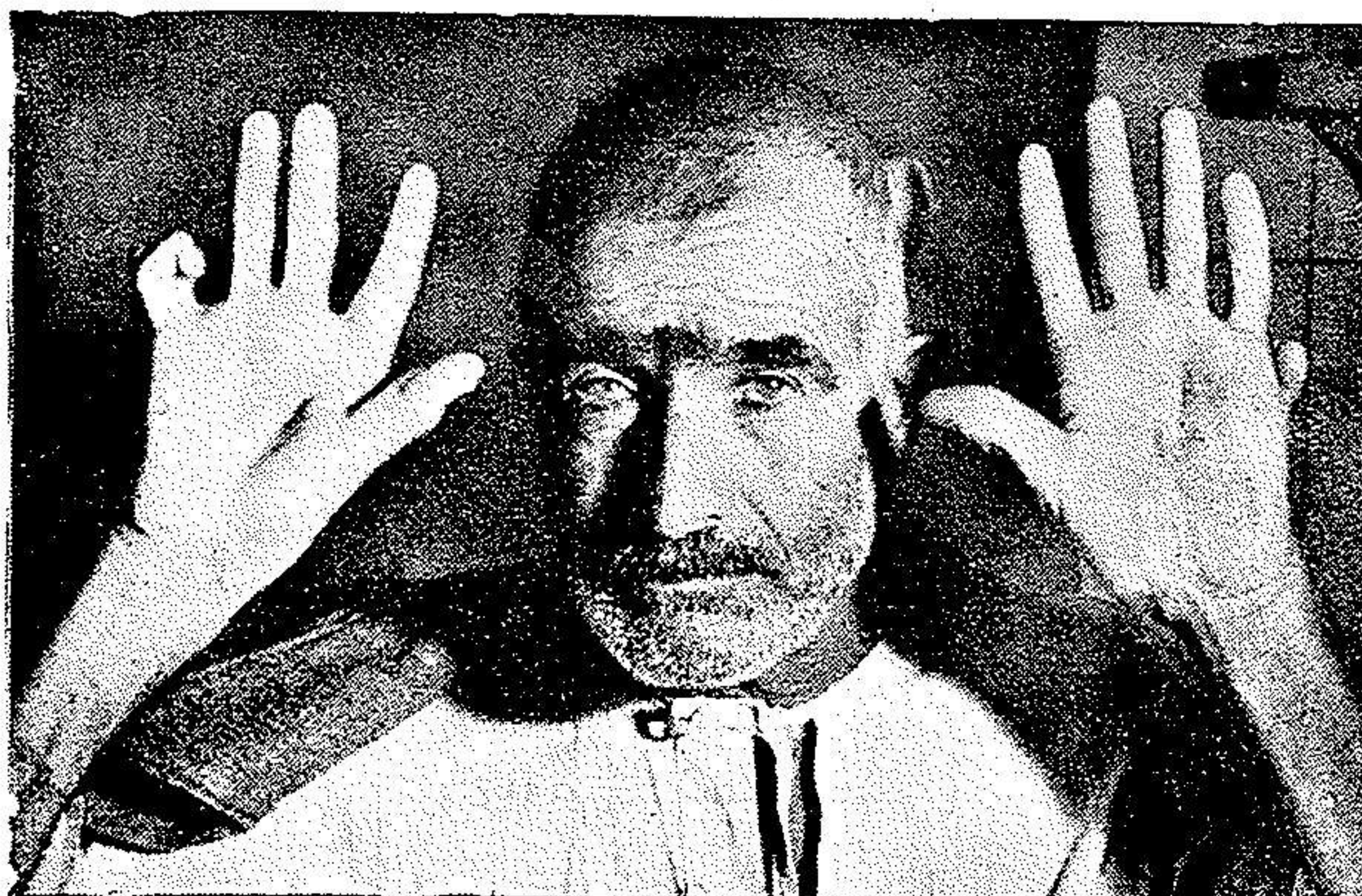
مسلم گردید که ترسیموس مزمن وی مربوط بیک بیماری عفونی نمیباشد بلکه

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

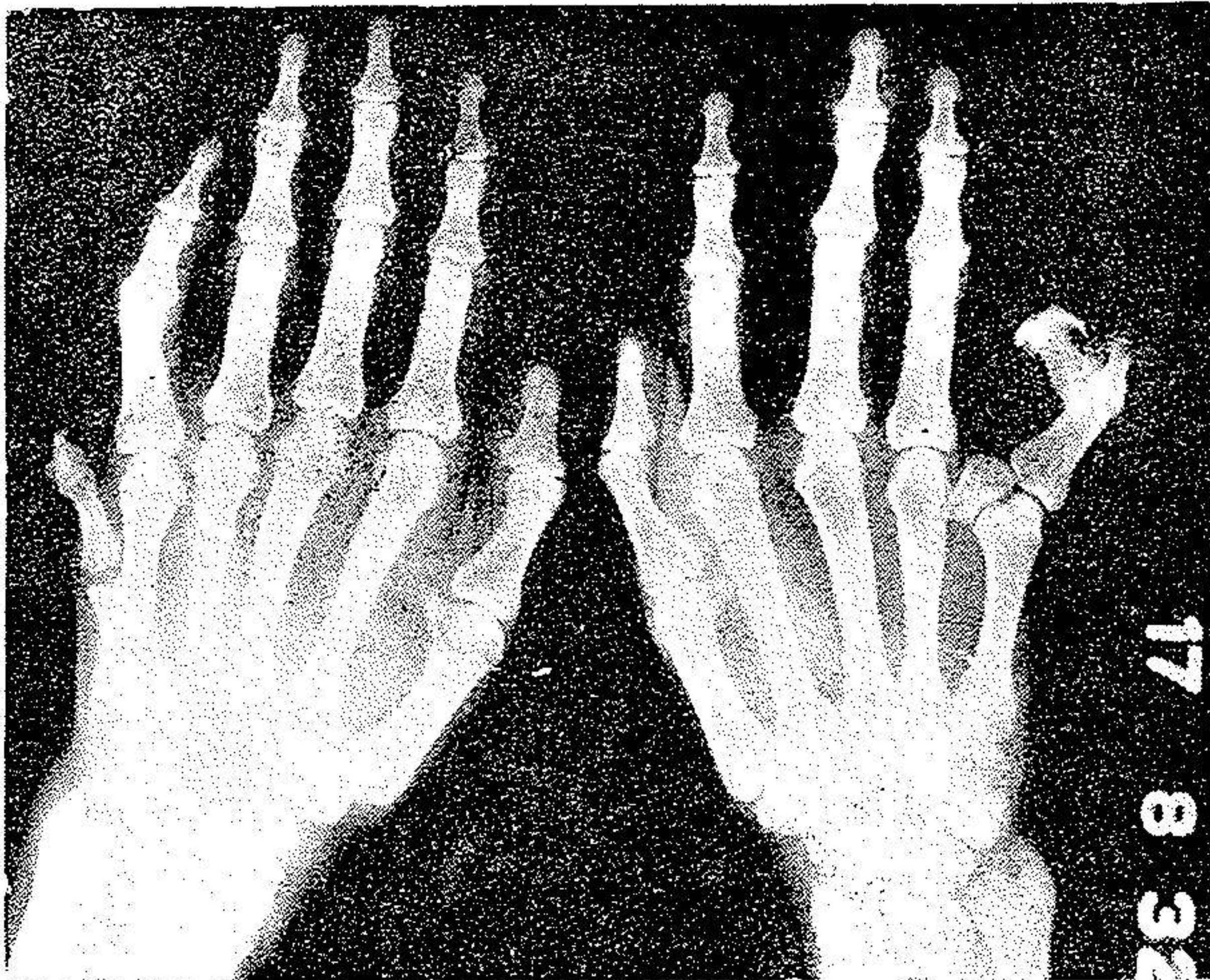
محمد قاسم مبتلا به پلی داکتیلی بخوبی میتوان در شکل فوق ۲۵ انگشت وی را شمرد. (مشاهده شخصی)

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.



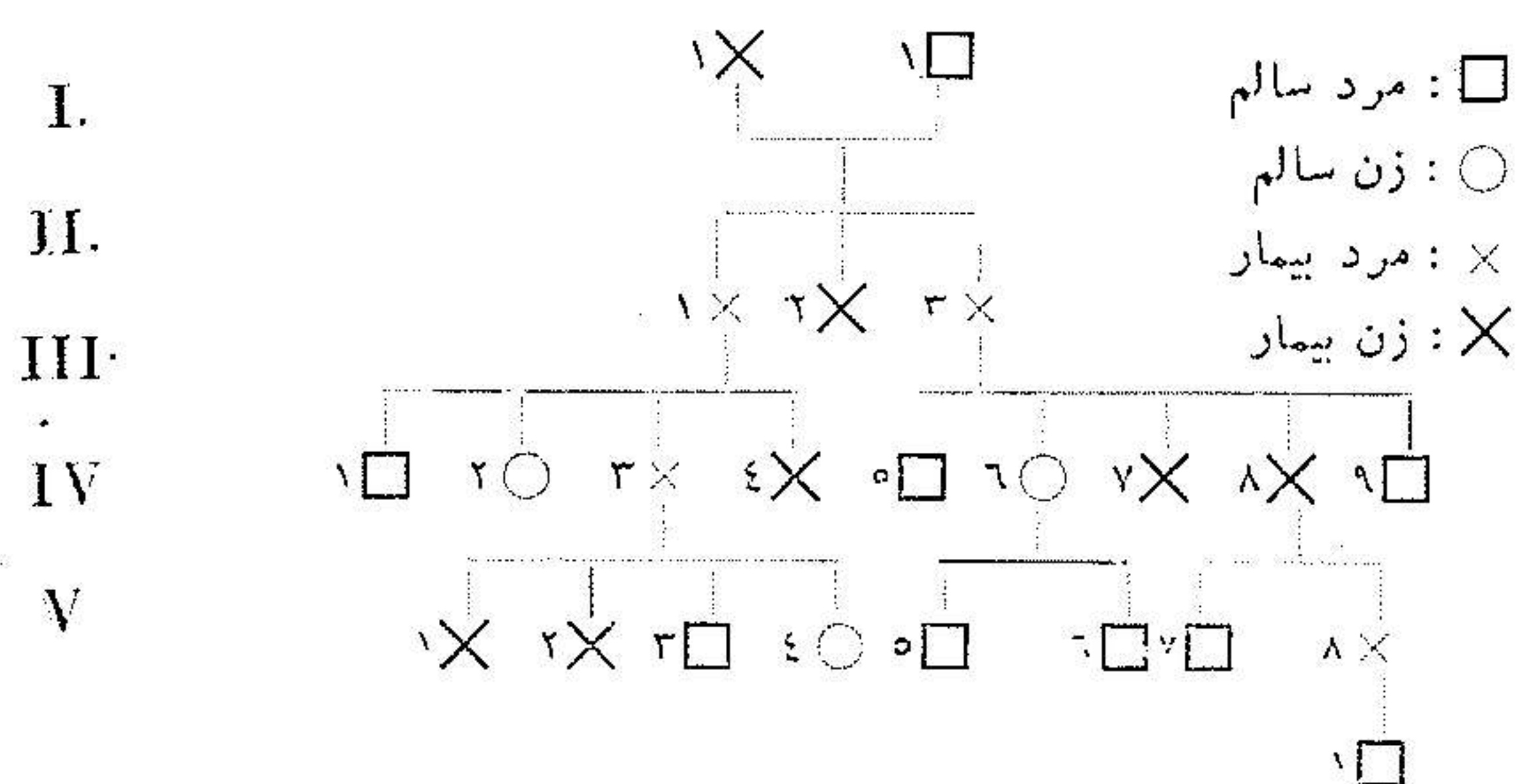
ش ۳

رادیوگرافی 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 III ۵ و III ۶ و III ۷ و III ۸ و III ۹ نیمی انگشتان اضافی دارند یعنی III ۷ دارای ۲۶ انگشت بوده دختر دیگرش III ۸ بیست و سه انگشت دارد از طرفی برادرش III ۱ ۲۶ انگشت دارد و خواهرش II ۲ 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 (D) با يك اوول سالم حامل ژن (d) برخورد کرده و لقاح نماید (فکنده 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 بپوایم 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 ۱/۴ شیرو ۱/۴ خطخواهیم داشت .  
 از روی قوانین ریاضی و احتمالات نیز میتوان با فرمولهای شانس ۱/۴ 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 شجره‌ها توانسته‌اند 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 توانسته‌اند 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 نسبی 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 عمه‌اش یعنی III ۴ دور از احتیاط بوده و احتمال ۱/۴ اولادان ناقص الاعضاء از این ازدواج میسر است .  
 کاردانان ژنتیک نظیر این ازدواجها را مشاهده و ضبط کرده‌اند (۱) در يك خاندان هندی که برای کی دا کتیل بودند مشاهده کرده است که از دواج دوفرد برای کی دا کتیل دوطرفی که فاقد دست و پا بوده‌اند 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 نمی‌بینیم .