

## کروموزوم و پیشرفتهای جدید

دکتر منوچهر خرسندی

دانشگاه کوئین - کانادا

تقریباً بیش از نیم قرن از تاریخی که برای اولین بار کروموزوم انسان مورد مطالعه و تفحص قرار گرفته گذشته است ولی باید اذعان نمود که پیشرفت حقیقی در این مبحث از سال ۱۹۵۶ شروع گردیده چه در این تاریخ بود که برای اولین بار دودانشمند بنام تی جیو Tjio و لوان Levan با متد جدیدی که برای مطالعه بر روی کروموزوم انسان پیدا نمودند، دریافتند که تعداد کروموزوم انسان که سالها، یعنی بیش از نیم قرن در تمام مدارس پزشکی بدانشجویان به تعداد چهل و هشت عدد (۴۸) تدریس میشده و در تمام کتابهای علمی به تعداد ۴۸ عدد ذکر شده بود يك اشتباه کلی بوده، تعداد کروموزوم انسان ۴۶ عدد است نه ۴۸.

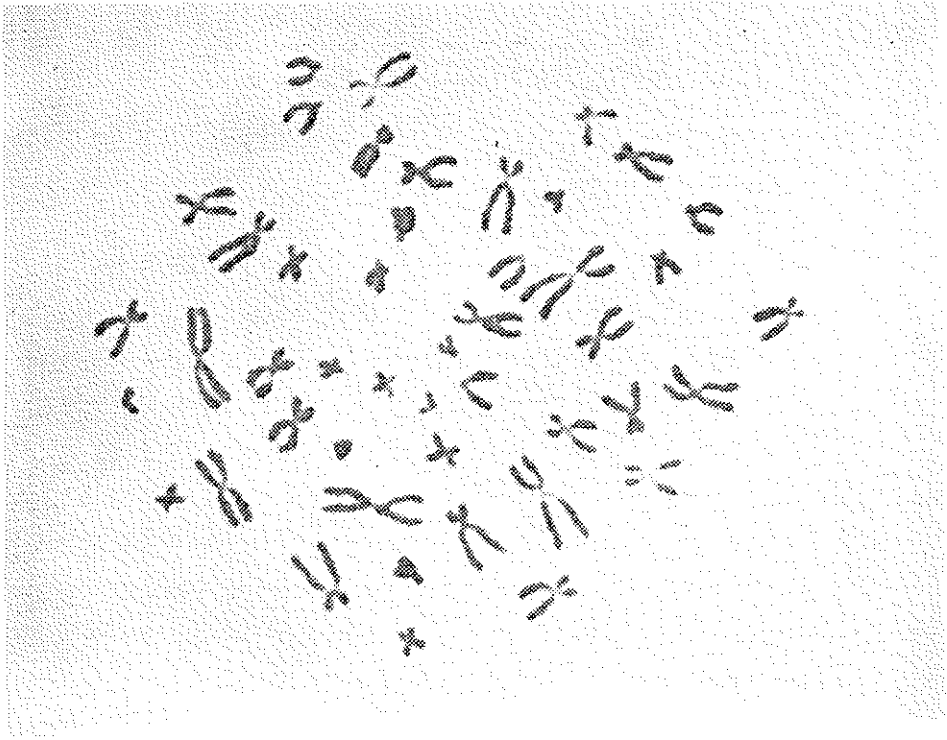
این کشف جدید و مهم که بعداً به تدریج بوسیله علماء دیگر تایید و به اثبات رسید، نهضت تازه ای ایجاد، نور جدیدی در تاریکی های علم توارث افکند و فصل جدیدی در این

رشته مهم پزشکی گشود و راه را برای مطالعات بعدی هموار نمود.

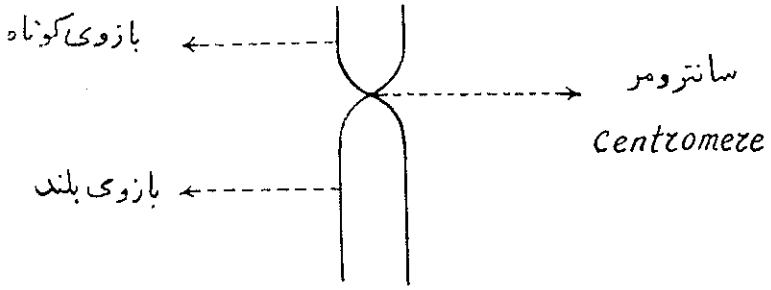
امروزه ما پیشرفتهای اخیر در مورد مطالعه کروموزوم و شناسائی فرد فرد آنها را مدیون طریقه جدید کشت خون و یاخته های بدن انسان و بکار بردن ماده ای بنام کلثیسین Colchicine در کشت هستیم، این ماده تقسیم یاخته را در مرحله متافاز Metaphase متوقف نموده و از پیدایش دوک مرکزی Spindle ممانعت، و در این مرحله است که کروموزومها را میتوان به بهترین وجهی در زیر میکروسکپ مورد مطالعه و بررسی قرار داد.

اگر در مرحله متافاز کروموزومها را در زیر میکروسکپ مطالعه نمایم بصورت شکل (۱) بنظر خواهند آمد.

اگر بدقت آنها را بشماریم می بینیم که شماره آنها ۴۶ است، که ۴۴ عدد آنها «دوجفت» اوتوزوم Autosome و دو عدد آنها Sex Chromosome میباشند که در نزد زن بصورت XX و در نزد

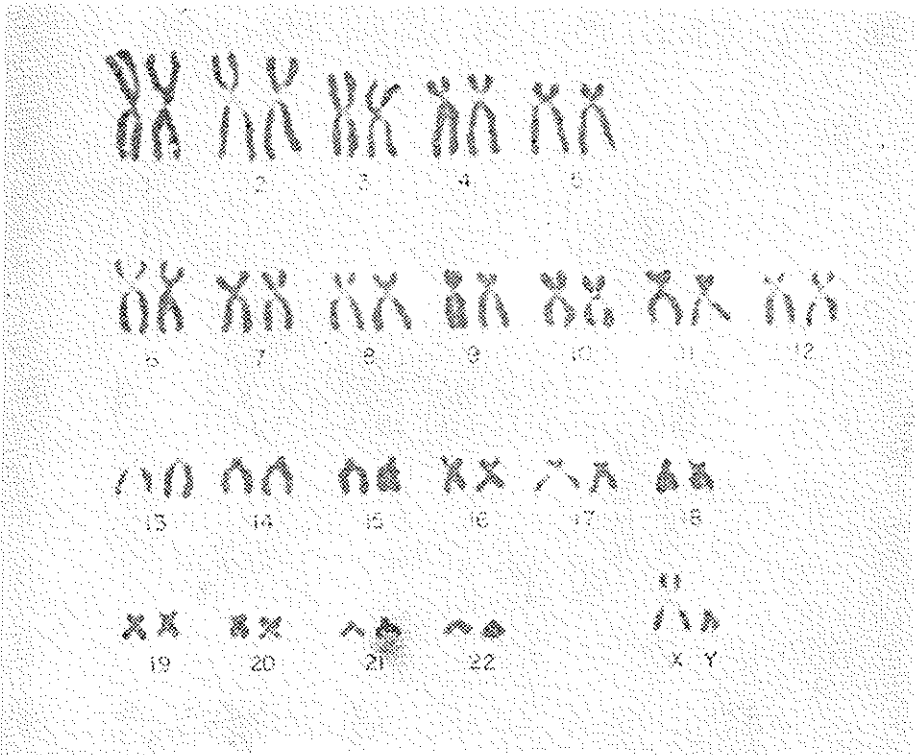


شکل شماره (۱) کروموزوم انسان در حال میتوز در مرحله متافاز در نزد مرد  
 مرد بصورت  $Xy$  خواهد بود. اگر در شکل شماره ۱ دقت شود هر کروموزوم  
 ظاهراً بصورت عنکبوتی بنظر میرسد که از دو قسمت که بهر قسمت کروماتید  
 میگویند و در یک نقطه‌ای بنام سانترومر Centromere بهم متصل شده‌اند،  
 تشکیل شده است. هر کروموزوم دارای دو بازو است  
 ، بازوی کوتاه و بازوی بلند، بسته به اینکه سانترومر در چه نقطه‌ای  
 واقع شده باشد. مانند شکل شماتیک (۲).  
 این محل الصاق (سانترومر) و فاصله بازوها یک مسئله اتفاقی نیست بلکه یک  
 مسئله ثابتی است. سانترومر در حقیقت نقطه‌ای است که کروموزومها در مرحله  
 تقسیم یاخته خود را بوسیله آن بدو مرکز می‌دهند.  
 اگر کروموزومها را که در شکل شماره (۱) دیده میشود بر طبق متدنور Denver



شکل شماتیک ۱

شکل شماتیک (۲)



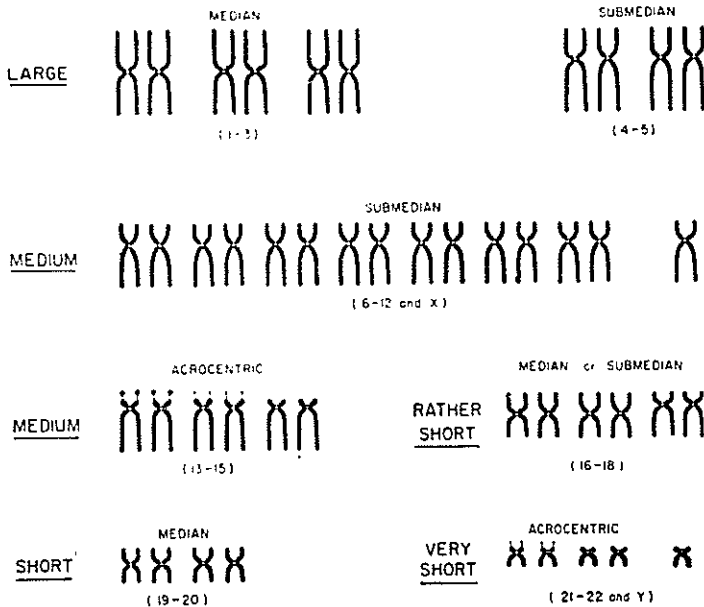
شکل شماره (۳) کاریوتایپ در نرد مرد Male Karyotype

از نظر اندازه قد و سانترومر آنها، تنظیم یعنی از بزرگترین آنها شروع و به کوچترین آنها ختم نمائیم و آنها را پهلوی هم قرار بدهیم شکل شماره ۳ بدست خواهد آمد. به این تقسیم بندی و باین شکل اصطلاح کاریوتایپ داده شده است.

این طرز تنظیم و تقسیم و دسته بندی کروموزومها در ماه آوریل سال ۱۹۶۰ Xy در نزد مرد کروموزوم جنسی که يك كنفرانس مهم بین المللی از طرف اكثر علماء و اساتید علم توارث در شهر دنور ، ایالت کلرادو تشکیل شده بود ، تدوین و تنظیم گردیده و امروزه مورد قبول تمام دانشکده های پزشکی و مراکز علمی دنیا است .

بر طبق این تقسیم بندی ۴۶ عدد کروموزوم انسان که ۴۴ عدد آنها یعنی ۲۲ جفت اوتوزوم یا کروموزوم غیر جنسی و دو عدد آنها یعنی XX در نزد زن و Xy در نزد مرد کروموزوم جنسی می باشند به هفت دسته تقسیم شده اند مطابق شکل شماتیک (۴)

### Human Chromosome Analysis—Sohval



شکل شماتیک (۴) طرز تقسیم بندی کروموزومها مطابق متد دنور

- بطوریکه از شکل شماتیک بالا برمیآید:  
دسته اول - شامل کروموزومهای ۱-۳ است که این کروموزومها اولاً از نظر قد بزرگترین کروموزومها بوده و در ثانی سانترومر آنها تقریباً میانی است Median، یعنی در وسط قرار گرفته است و تشخیص آنها هم از یکدیگر بواسطه اندازه بازوهای آنها آسان است. دسته دوم - که شامل کروموزومهای ۴-۵ است که سانترومر آنها قدری بالاتر از قسمت وسط بوده Submedian و فاصله بازوهای آنها نامساوی است. دسته دوم - که شامل کروموزومهای ۶-۱۲ بوده که تشخیص آنها از یکدیگر مشکل ولی بطور کلی از نظر اتصال بازو ها و اندازه بازو ها شبیه بیکدیگراند. کروموزوم جنسی X با این گروه، دسته بندی شده است.
- دسته چهارم: که شامل کروموزومهای ۱۳-۱۴ است و بطوریکه در شکل دیده میشود محل التصاق این کروموزومها انتهائی است (Acrocentric) و تقریباً بصورت عدد هشت ۸ فارسی میباشد. بعلاوه کروموزومهای شماره ۱۳ و ۱۴ در انتهایشان دارای یک شاخک کوچکی هم میباشد که بآن اصطلاح ساتلیات Satellite داده شده و این امر
- بخوبی در شکل شماتیک { ترسیم شده است .
- دسته پنجم - که شامل کروموزومهای ۱۸ - ۱۶ است در این دسته سانترومر قدری بالاتر از قسمت وسط واقع شده است .
- دسته ششم - که شامل کروموزومهای ۲۰-۱۹ و سانترومر آنها میانی است و تقریباً بصورت علامت ضربدر x میباشد. دسته هفتم - که شامل کروموزوم های ۲۱-۲۲ بوده که از کوچکترین کروموزومها اند و سانترومر آنها انتهائی است .
- کروموزوم جنسی Y هم با اینس گروه، دسته بندی شده است، این کروموزوم شبیه به کروموزوم های ۲۱ و ۲۲ ولی از آنها بزرگتر است .
- حال که با شرح و طرز تقسیم بندی بالا آشنائی کاملی با فرد فرد کروموزومها یافته‌ایم اگر چنانچه تغییری در یکی از کروموزومهای یکی از دسته های بالا ایجاد گردد، مثلاً فقدان، و یا اضافه بودن یک کروموزوم در یک دسته بخصوص تشخیص و پیدا کردن آن برای ماخلی آسان خواهد بود و با نهایت سهولت بدین وسیله میتوانیم دریابیم که این تغییر شامل چه دسته‌ای بوده است و در

که در يك فرد ممكن است بعضی از سلول های بدن وی دارای ۶۶ و بعضی دیگر ۷۶ عدد و یا بیشتر کروموزوم باشد .

#### ۵- آنوپلوای دی Aneuploidy

یعنی تغییرات در تعداد کروموزوم يك فرد ، که مثلا شخصی ممکن است بجای ۶۶ عدد کروموزوم دارای ۸۸ و یا بیشتر باشد .

درموقع تشکیل گامت اضافه شدن يك کروموزوم گاهی چندان منافاتی با حیات ندارد ولی برعکس فقدان يك کروموزوم مخصوصا کروموزوم غیر-جنسی Autosome منافی با حیات بود و جنین قابل رشد نخواهد بود .

همچنین باید در نظر داشت که تغییرات در کروموزوم جنسی چندان منافی با حیات نخواهد بود کماینکه در ساندروم ترنر Turner's Syndrome که بیمارزن بجای XX کروموزوم دارای X0 کروموزوم است یعنی يك کروموزوم زوم جنسی X را کم دارند . و یا در ساندروم کلاین فلتز که بیمار مرد بجای کروموزوم Xy دارای کروموزوم XXy است یعنی يك کروموزوم جنسی X را اضافه دارد .

به این دو ساندروم و تغییرات کرو-

کدام دسته از این هفت دسته بالا این تغییر بوقوع پیوسته است .

#### مثلا در بیماری مغولی Mongolism

بیمار بجای يك جفت کروموزوم شماره ۲۱ دارای سه عدد کروموزوم شماره ۲۱ است (۲۱-۲۱-۲۱) ، به این وضع اصطلاح ترایزومی Trisomy داده شده و بیماران مغولی تعداد کروموزوم شان بجای ۶۶ به تعداد ۷۶ عدد است و این يك عدد کروموزوم اضافی در دسته هفتم و شامل کروموزوم ۲۱ است .

#### تغییراتی که در يك کروموزوم ممکن است ایجاد گردد بطور کلی عبارتند از:

۱- دیلیشن Deletion : یعنی جدا شدن يك قسمت کروموزوم از آن، در اثر عواملی مانند اشعه مجهول (رادیاسیون) و غیره .

#### ۲- ترانسلوکیشن Translocation :

یعنی جدا شدن يك قسمت از يك کروموزوم و متصل شدن به کروموزوم دیگر .

#### ۳- نان دیس جنکشن Nondisjunction

یعنی عدم جدا شدن طبیعی و صحیح کروموزوم ها از یکدیگر درموقع تشکیل گامت ، که در این صورت در نتیجه ممکن است يك سلول دارای ۷۶ و دیگری ۵۶ عدد کروموزوم بشود .

#### ۴- موزائیسیم Mosaicism

موزومی آنها در آینده در فرصت مناسب بیشتری در تاریکی‌های علم توارث ایجاد و علت اصلی اغلب ناهنجاریهای مادر-زادی بدین وسیله روشن گردد. هم اکنون مطالعه بر روی کروموزوم انسان امروزه در اغلب لابراتوارهای بیمارستان‌های مهم و مراکز علمی و دانشکده‌های پزشکی کانادا و آمریکا جزو کارهای عادی آزمایشگاهی روزانه برای تایید در تشخیص اغلب بیماریهای مادرزادی مانند Mongolism (مغولی) و ساندروم های ترنر و کلاین فلتر و غیره است.

موزومی آنها در آینده در فرصت مناسب شرح مختصر فقط مقدمه‌ای برای آشنائی با گروه وزومها، و دسته‌بندی جدید و پیشرفتهای اخیر بوده است و امیدوارم که تا اندازه‌ای برای دانشجویان دانشکده پزشکی مفید واقع بشود، اگرچه امروزه علم شناسائی کروموزوم و تغییرات آن در مرحله تجسسی و کاوش است ولی امید میرود که بزودی این امر مطالعه بر روی کروموزومها يك مسئله عادی روز شده و با پیشرفتهای بیشتری، نور

