

ناهنجاریها در تعداد کروموزومی به دو دسته مستقیم می شوند. *aneuploidy, euploidy* در *euploidy* تعداد

کروموزمها ضریبی از تعداد کروموزومها در حالت عادی می باشد ولی در *aneuploidy* تغییر در تعداد کروموزومها شامل حذف یا اضافه شدن یک دست کروموزوم کامل نمی شود.

Aneuploidy

terminology تغییرات آنیوپلویدی در جدول زیر آورده شده است.

Type	Formula	Number of Chromosomes	Example
Normal	$2n$	8	X, X, 2, 2, 3, 3, 4, 4
Monosomic	$2n - 1$	7	X, X, 2, 2, 3, 4, 4
Nullisomic	$2n - 2$	6	X, X, 2, 2, 4, 4
Double Monosomic	$2n - 1 - 1$	6	X, X, 2, 3, 4, 4
Trisomic	$2n + 1$	9	X, X, 2, 2, 3, 3, 4, 4, 4
Tetrasomic	$2n + 2$	10	X, X, 2, 2, 3, 3, 3, 3, 4, 4
Double Trisomic	$2n + 1 + 1$	10	X, X, 2, 2, 2, 3, 3, 3, 4, 4

(لیست تعدادی کلمات بکار رفته برای توصیف آنیوپلویدی در *Drosophila* (دارای 8 کروموزوم: X, X, 2, 2, 3, 3, 4, 4)

یک سلول دیپلوئید که یکی از کروموزمهایش را از دست داده است *monosomic* می نامند. اگر یک سلول

دیپلوئید یک جفت کروموزوم همولوگ خود را از دست داده باشد به آن *nullisomic* گویند. سلولی که دو کروموزوم

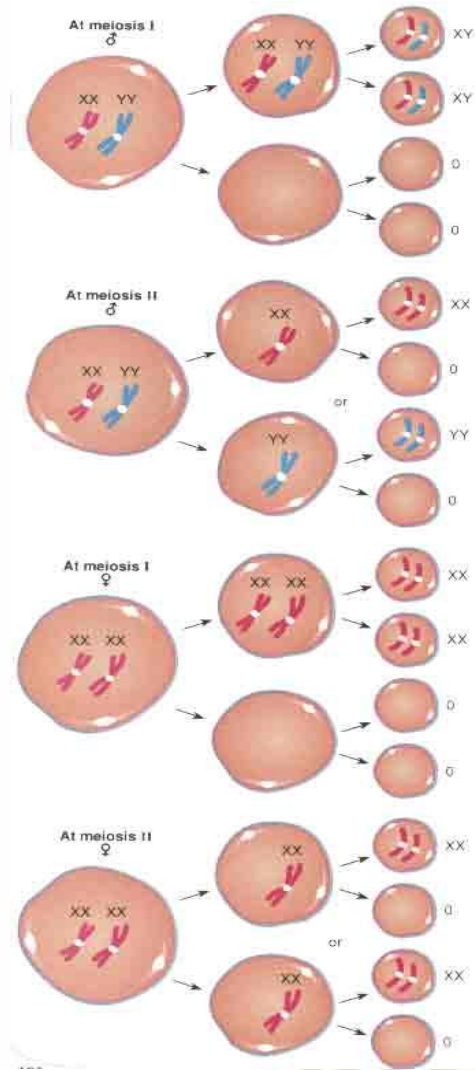
غیره همولوگ خود را از دست داده است یک سلول *double monosomic* نامیده می شود. *terminology*

مشابهی برای تعداد کروموزومهای بیشتر وجود دارد. برای مثال، یک سلول دیپلوئید دارای یک کروموزوم

اضافی *trisomic* نامیده می شود.

آنوپلوئیدی حاصل جدا نشدن کروموزومها در میوز و یا کندتر حرکت کردن یک کروموزوم نسبت به سایر

کروموزومها در آن فاز و در نتیجه از دست رفتن آن می باشد. در اینجا جدا شدن کروموزومهای جنسی XY در موجوداتی مانند انسان نشان و q مگس میوه داده شده است. چهار مثال نشان داده شده است. جدا نشدن کروموزومها در هر یک از دو مرحله میوز و برای هر یک از دو جنس نر و ماده.



(جدا نشدن کروموزومهای جنسی در *Drosophila* یا انسان)

انواع زیگوت‌های حاصل از لقاح گامت‌های حاصل از این چهار مثال جدانشدن کروموزومها با گامت‌های عادی در

شکل زیر نشان داده شده اند.

Nondisjunction

		♂				♀	
		XY	XX	YY	O	XX	O
Normal	♀X	XXY	XXX	XYY	XO		
	♂X					XXX	XO
	♂Y					XXY	YO

(نتایج لقاح یک گامت عادی با یک گامت حاصل از جدا نشدن کروموزومها)

همه افراد نسل بعد از نظر کروموزومی غیر عادی هستند. اسامی و انواع این ناهنجاریهای کروموزومی بعداً در

همین فصل توضیح داده شده است.

جدا نشدن کروموزومی در *Drosophila* اولین بار در سال 1916 توسط *Bridges* بوسیله آمیزش هایی که

شامل لوکوس چشم سفید بودند نشان داده شد. وقتی یک ماده چشم سفید با یک نر وحشی آمیزش داده شد، غالباً

دخترها وحشی و پسرها چشم سفید بودند. هر چند به ندرت (1 یا 2 در هزار) یک دختر چشم سفید با یک پسر

وحشی بوجود می آمد. در ساده ترین حالت می توان اخیراً بوسیله جدانشدن کروموزومها در یک ماده چشم سفید

توضیح داد که نتیجه آن یک تخمک $X^W X^w$ و یک تخمک O (فاقد کروموزوم جنسی) می باشد. اگر یک

تخمک $X^W X^w$ با یک اسپرم حامل کروموزوم جنسی Y لقاح یابد حاصل یک دختر چشم سفید ($X^W X^w Y$)

خواهد بود. اگر تخمک فاقد کروموزوم جنسی با یک اسپرم حامل کروموزوم جنسی X^+ لقاح یابد، حامل یک پسر

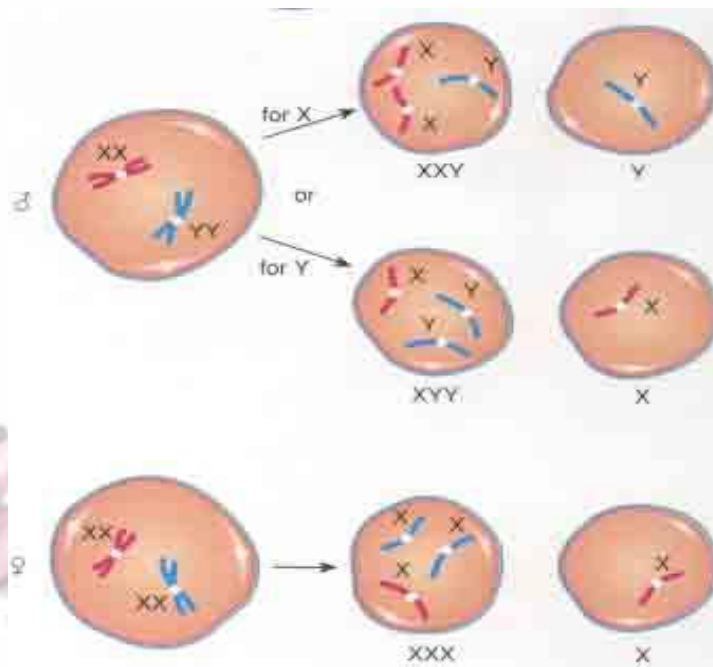
وحشی خواهد بود.

از بررسی ماده های چشم سفید و نرهای وحشی با آزمونهای *cytological* معلوم شد که آنها همان کروموزوم

هایی را دارند که پیش بینی شده بود. (دخترها XXY و پسرهای XO) انواع فرزندان دیگر تولید شده پس از وقوع جدا نشدن کروموزومها از لقاح تخمکهای XX با اسپرم های حامل کروموزوم جنسی X و لقاح تخمک های O با اسپرم حاصل کروموزوم جنسی Y تولید می شوند. زیگوتهای XXX از لحاظ ژنوتیپی $X^wX^wX^+$ یا دخترهای وحشی هستند (که معمولاً می میرند) مگس های YO نیز همیشه می میرند.

:Mosaicism

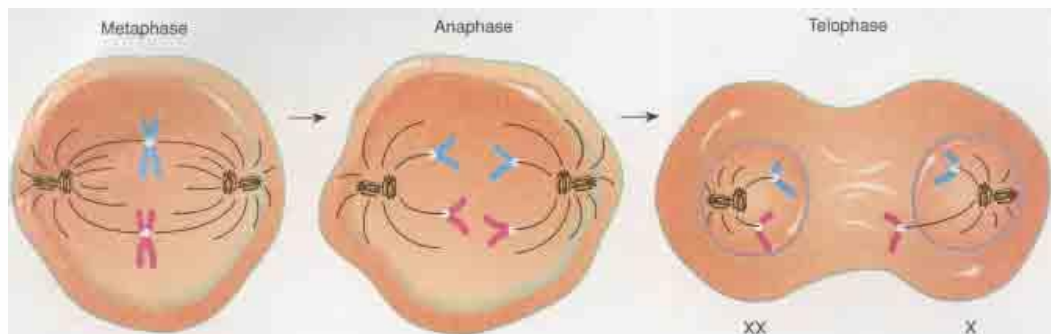
ندرتا دیده می شود که یک فرد از چندین *cell Line* تشکیل یافته است که این *cell Line* ها دارای تعداد کروموزومهای متفاوتی هستند. به این افراد *mosaic* یا *chimera* گفته می شود. چنین حالتی می تواند نتیجه جدا نشدن کروموزومی یا کندی حرکت یکی از کروموزومها نسبت به بقیه (*chromosomal lagging*) در طی میتوز در زیگوت یا در چنین اولیه باشد. این اتفاق، باز هم در مورد کروموزومهای جنسی در شکل زیر نشان داده شده است.



(جدا نشدن کروموزومهای جنسی *Drosophila* در میتوز)

در شکل زیر یک کروموزوم X که کندتر از سایر کروموزومها حرکت کرده و باعث بوجود آمدن دو

XO, XX cell Line از میتوز یک سلول پیکری (somatic) شده نشان داده شده است.



(حرکت کند یک کروموزوم X در یک *Drosophila* ماده در طی میتوز)

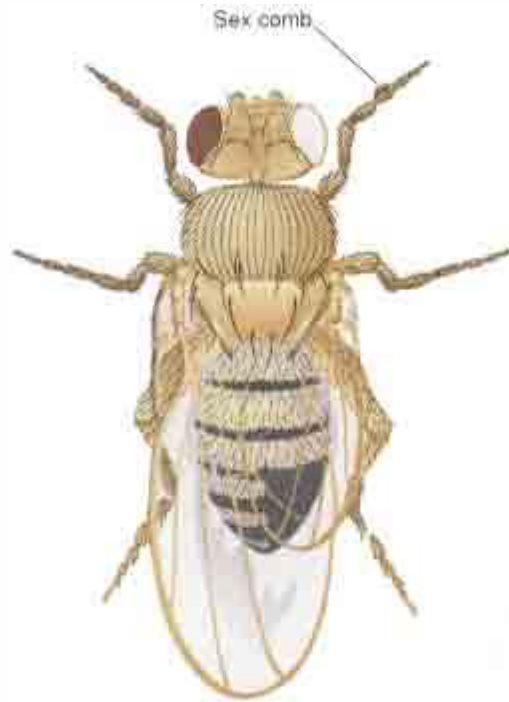
اگر در مراحل تکوین *Drosophila* چنین اتفاقی بیفتد، مگسی که در قسمتی از بدنش ویژگی های یک مگس

نر (بخشی که از میتوز سلول XO حاصل شده است) و در قسمت دیگر ویژگی های یک مگس ماده را نشان می دهد

(بخشی که میتوز سلول XX حاصل شده است) شکل زیر مگس را نشان می دهد که اتفاق مذکور در مرحله تک

سلولی آن رخ داده و باعث شد. نیمی از بدن مگس ماده و نیم دیگر نر باشد.





(یک مگس سر که *gyandromorph* قسمت چپ، ماده وحشی XX است. قسمت راست، XO می باشد که برای صفت سفید

چشم و بال مینیاتوری *hemizygous* می باشد) یک *mosaic* از این نوع را که در بدنش بخشهای فنوتیپی نر و ماده دارد

gyandromorph می نامند (توجه داشته باشید که هرمافرودیت موجودی است دارای اندامهای تولید مثلی نر و ماده ولی لزوماً

mosaic نیست) بسیاری از *mosaic* هایی که در کروموزومهای جنسی خود ناهنجاری دارند در انسان شناخته شده اند مانند

از XX/X , XY/X , XX/XY , XXX/X . حداقل یکی از راههای که انسان های *chimera* از نوع XX/XY طی آن بوجود آمده

اند شناخته شده است: *fusion* دو زیگوت، که یکی از لقاح یک اسپرم با یک تخمک و دیگری از لقاح اسپرم دیگری با جسم قطبی آن

تخمک بدست آمده اند.

