

کاریوتیپ $47, XYY$: XYY

حدود 1 نوزاد از هر 10000 نوزاد پسر زنده متولد شده، دارای کاریوتیپ XYY می باشد. (برای این مورد کلمه سندرم را بکار نمی بریم چون در مردهای دارای این کاریوتیپ ویژگی های مشخص و تعریف شده قابل مشاهده ای وجود ندارد) چنین افرادی دارای قدی بلندتر از حد طبیعی هستند. بحث های و جنجال هایی در مورد این کاریوتیپ وجود داشته است زیرا در ابتدا گزارش شده بود که این کاریوتیپ در گروهی از مردان بستری در بیمارستانهای روانی فراوانتر است. هفت نفر که دارای این کاریوتیپ بودند در بین 197 زندانی یافت شدند، در صورتی که در بین مردان عادی، این کاریوتیپ حدود 1 مورد به ازای هر 2000 نفر یافت می شود.

بعدها این مطالعات گسترش یافت و تایید شد. هر چند هم اکنون به خوبی روشن شده است که نسبت مردهای دارای کاریوتیپ XYY به کل جمعیت در زندانی حدود 20 برابر همین نسب در جامعه است، اما باید توجه داشت که آمار فریب دهنده است. به عبارت دیگر، از یافته اخیر نمی توان نتیجه گرفت که درصد بالایی از درمان دارای کاریوتیپ XYY در زندانها بسر می برند. طبق بررسی های انجام شده، حداکثر 4٪ مردان XYY به مجازات های کیفری یا بیمارستانهای روانی منجر می شوند که در این مکانها، مردان دارای کاریوتیپ XYY حدود 2٪ جمعیت را به خود اختصاص می دهند.

بررسی های انجام شده است که در آنها مشاهده شده از مردان دارای کاریوتیپ XYY نمره کمتری در امتحان تست هوش نسبت به افراد عادی کسب کرده اند. بنابراین تمایل به جنایت در این دسته از مردان، می توان نتیجه هوش کمتر آنها باشد نه علاقه ذاتی به جنایت به خاطر داشتن یک کروموزوم Y اضافی - غالباً

مطالعات نشان داده اند که مردان XY مرتکب جنایات خشونت آمیز شده اند.

تحقیق در مورد این کاریوتیپ، مسائل جدیدی را ایجاد نموده است. یک پروژه تحقیقاتی در این مورد که توسط دانشگاه *Harvard* به راه افتاده بود، تحت فشار شدید عموم مردم متوقف گردید. این پروژه که تحت مدیریت *Stanley Walzer* (یک روانپزشک) و *Park Gerald* (یک ژنتیک دان) رهبری می شد، عبارت بود از بررسی تمام پسرهای متولد شده در بیمارستان *Boston* تحت نظر گرفتن پسرانی که ناهنجاری کروموزومی داشتند در طول زندگی آنها علت عمده نقد این پروژه لزوم آگاه نبودن والدین از اینکه پسرشان دارای کاریوتیپ XY است و ممکن است رفتارهای غیر عادی بروز دهد بود. مخالفان این پروژه اظهار می کردند که اطلاع والدین از ناهنجاری در فرزندشان باعث می شود والدین کودک در درونشان پیش بینی کنند که فرزندشان یک فرد غیر عادی خواهد شد و این موجب می شود آنها با فرزندشان طوری رفتار کنند که خود زمینه ساز انجام رفتارهای بد از سوی فرزند گردد. مخالفین ابراز می داشتند که خطر و مضرات این تحقیق از سودهای آنست. پروژه در همان ابتدای کار به خاطر فشارهای زیادی که به *Walzer* وارد می شد، در سال 1975 متوقف شد.

سندرم $klinefelter$: $47,XXY$

فراوانی این سندرم حدود 1 مورد از هر هزار نوزاد زنده است. قامت بلند و عقیمی نشانه های معمول آن هستند. آزمایش تشخیص این سندرم معمولاً *baccalsmear* برای تشخیص وجود احتمالی یک *Barrbody* در مرد است که نشاندهنده وجود کاریوتیپ XXY است. برخی مشکلات رفتاری و گفتاری حاصل این سندرم هستند. ماده های دارای سه کروموزوم $X(47,XXX)$ و سایر ناهنجاریهای آنوپلویدی

کروموزومهای جنسی:

از هر 1000 نوزاد دختر بدنیا آمده، یکی دارای سه کروموزوم X می باشد. زایایی این افراد می تواند عادی باشد ولی معمول این افراد دچار عقب افتادگی خفیف ذهنی هستند. عقب افتادگی در رشد و بد فرمی های مادرزادی در این افراد مشاهده شده است. سایر آنوپلوپیدی ها در کروموزومهای جنسی مثل $XXXXY, XXXXX, XXXX$ بسیار نادر هستند. ویژگی مشترک همه اینها عقب افتادگی ذهنی و جسمی می باشد.

Rearrangement های کروموزومی در انسان:

علاوه بر آنوپلوپیدی های ذکر شده، چندین سندرم و ناهنجاری در انسان نتیجه *Rearrangement* کروموزومها هستند که شامل حذف و جابجایی می شود. معمولترین ناهنجاریها در اینجا توضیح داده می شوند. سه نکته را باید در نظر داشت. اولاً اینکه همه اینها بسیار نادر هستند. ثانیاً سندرم حذف معمولاً پیامد یک جابجایی متعادل در یکی از والدین است. سوماً، حدود 1 مورد از هر 500 نوزاد زنده دارای نوعی *Rearrangement* متعادل هستند که ممکن است یک جابجایی متعادل یا یک واژگونی باشد.

سندرم $fragile - X$:

معمولترین علت عقب ماندگی ذهنی ارثی، سندرم $fragile - X$ می باشد. این سندرم در هر 1 مرد از بین 1250 مرد و هر 1 زن از هر 2000 زن یافت می شود. علائم این سندرم عبارتند از: عقب ماندگی ذهنی، الگوهای گفتاری تغییر یافته، بیضه های بزرگ در مردان و سایر ویژگی های فیزیکی. این سندرم را به این خاطر $fragile - X$ نامیده اند. که مربوط به ناحیه ای در نوک کروموزوم X است که بیشتر از سایر نواحی

کروموزومی می شکنند. هر چند در این سندرم لزوماً شکست رخ نمی دهد و کروموزوم *fragile - X*

معمولاً بوسیله عدم وجود تراکم کروماتین در ناحیه مذکور شناسایی می شود.



(کروموزومهای انسان در متافاز که ناحیه *fragile - X* در آنها با فلش مشخص شده است)

ژن مسئول این سندرم را *FMR-1* نامیده اند. (مخفف *fragil - X mental retardation-1*)

یک ویژگی جالب این سندرم، الگوی نامعمول بیان علائم آنست. حدود 20٪ مردان دارای کروموزوم

fragile - X نشانه ای ندارند ولی دارای نوه هایی می شوند که علائم بیماری را بروز می دهند. همچنین

دختران مردان که خود علائم بیماری را بروز می دهند، نباید علائمی نشان دهند زیرا آنها دارای کروموزوم

دیگری هستند (که از مادرشان به ارث رسیده است) که اثر کروموزوم به ارث رسیده از پدر را می پوشاند.

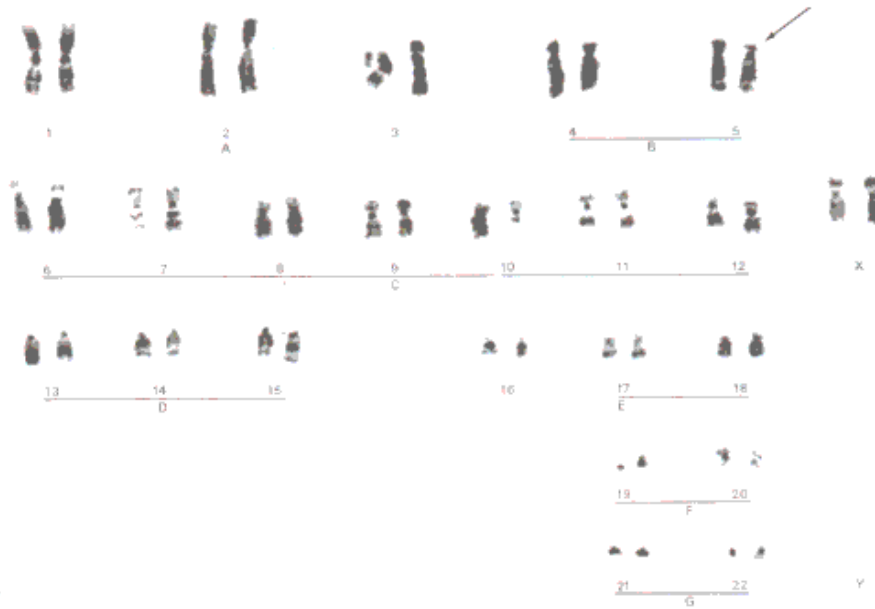
حالت غیرعادی وراثت مثل این مورد را در فصل 17 بررسی خواهیم کرد.

سندرم فریاد گربه: $XY, 5p-$ یا $46,XX$

علت انتخاب چنین نامی برای این سندرم اینست که حدود نیمی از نوزادان مبتلا به آن گربه ای شبیه

صدای گربه دارند. میکروسفالی (کوچکی مغز)، بیماریهای مادرزادی قلبی و عقب ماندگی شدید ذهنی در

بین مبتلایان شایع است. این ناهنجاری ناشی از وقوع یک حذف در کروموزوم 5 است.



(کاربوتیپ فرد مبتلا به سندرم فریاد گریه، در اثر حذف جزئی بازوی کوتاه کروموزوم 5).

بیشتر سایر حذفهای مطالعه شده ($18q-18p-13q-4p-$) نیز باعث میکروسفالی و عقب ماندگی شدید ذهنی می شوند. این امر که زنده ماندن در بین هتروزایگوت های حذف نادر است، با این حقیقت که *monosomic* های زیستنا نادر هستند در ارتباط است. یک فرد هتروزایگوت برای یک حذف، در واقع برای آن قسمت از کروموزوم که حذف شده است *monosomic* می باشد. ظاهراً *monosomy* یا هتروزایگوت بودن برای یک ناحیه بزرگ حذف شده از یک کروموزوم بطور کلی برای انسان کشنده است.

سندرم Down خانوادگی:

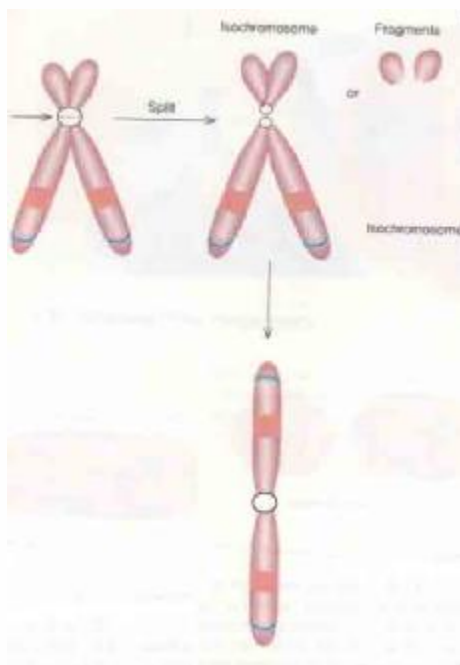
سندرم Down (تریزومی 21)، بعنوان پیامد جدا نشدن کروموزومها در طی فرایند تشکیل گامتها ذکر شد. این امر تابعی از سن والدین (مادر) است و به ارث نمی رسد. (هر چند حدود نصف فرزندان شخصی که دارای تریزومی 21 است، بعلت تولید گامت آنثوپلوئید به تریزومی 21 دچار خواهند شد، احتمال اینکه

شخصی که با فرد مبتلا به تریزومی 21 خویشاوند است دارای فرزند مبتلا به تریزومی 21 شود، از همین احتمال برای فردی همسن او که به تصادف انتخاب می شود بیشتر نیست.) هر چند در حدود 4٪ افراد مبتلا به تریزومی 21، مشاهده شده که این افراد دارای جابجای کروموزوم 21 با کروموزوم 14، 15 یا 22 هستند. اشکال دارای جابجایی سندروم Down دارای علائم مشترکی هستند. هر چند، یک جابجایی متعادل می تواند به نسل بعد منتقل شود. (شکل قسمت ((جدا شدن ژنها بعد از جابجایی)) را ببینید). جدایی سانترومرها در یک هتروزیگوت جابجایی یک گامت معمولی و یک گامت حامل جابجایی متعادل را تولید می کند. جدایی های مجاور باعث تریزومی جزئی برای برخی قطعات کروموزومی معین خواهد شد. وقتی این برای بیشتر کروموزومهای 21 رخ دهد، سندرم Down بوجود خواهد آمد.

شایان ذکر است که علاوه بر تریزومی و جابجایی، سندرم Down می تواند بوسیله *monosomic* یا یک اتفاق سانترومیری رخ دهد. بررسی نشان می دهند که حدود 2٪ افراد مبتلا به سندرم Down دارای سلولهایی با دو یا سه کپی از کروموزوم 21 می باشند. برخی شواهد وجود دارند که نشان می دهند سلول تخم (زیگوت) اولیه دارای سه نسخه از کروموزوم 21 بوده ولی بعد از تقسیم، یکی از سلولهای دختری، یک نسخه از کروموزوم 21 خود را از دست داده و باعث ایجاد یک ردیف سلولهای با دو نسخه از کروموزوم 21 گردیده است. شدت علائم نشان داده شده از سندرم Down در این افراد با درصد سلولهای دچار تریزومی 21 در بدن آنها در ارتباط است. همانطور که احتمال تریزومی با افزایش سن مادر افزایش می یابد، احتمال *monosomic* نیز با افزایش سن مادر افزایش می یابد. در موارد بسیار نادر، مشاهده شده است که سندرم Down در اثر وجود کروموزوم 21 غیر عادی که به جای یک بازوی کوتاه و یک بازوی بلند، دارای دو بازوی بلند مشابه متصل به سانترومر است، ایجاد شده است. این نوع کروموزوم را

ایزوکروموزوم (*isochromosome*) می نامند و به احتمال زیاد بوسیله وقوع یک *fission* غیر عادی

سانترومری ایجاد می شود.



(شکستگی سانترومر یک کروموزوم 21 در راستای عمود بر راستای معمولی تقسیم، باعث ایجاد یک ایزوکروموزوم با

بازوهای بلند و یک ایزوکروموزوم با بازوهای کوتاه یا دو قطعه غیر سانترومری گردد. این اتفاق می تواند در طی آنافاز میتوز یا میوز

II رخ دهد. شخصی که دارای یک کروموزوم 21 عادی و یک ایزوکروموزوم 21 است چون دارای سه نسخه از بازوی بلند

کروموزوم 21 می باشد. مبتلا به سندرم *Down* خواهد شد.

