مجله دانشکده پزشکی دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی
سال سیزدهم ، شماره ۱ و ۲ ، صفحه ۲۱

دو مورد فنوتیپ بمبئی در یک خانواده

حمید پورجعفری*

خلاصه

افراد مورد مطالعه دو خواهر هستند که گروه خون آنها ابتدا O (از سیستم خونی ABO) تشخیص داده شد، درحالی که، گروه خونی پدر آنان AB و مادرشان O می‌باشد. با بررسی شجره‌نامه و به کمک آزمایشهای مربوطه تشخیص داده شد که خواهران مورد بحث دارای فنوتیپ بمبئی Bombay) (Phenotype می‌باشند.

مقدمه

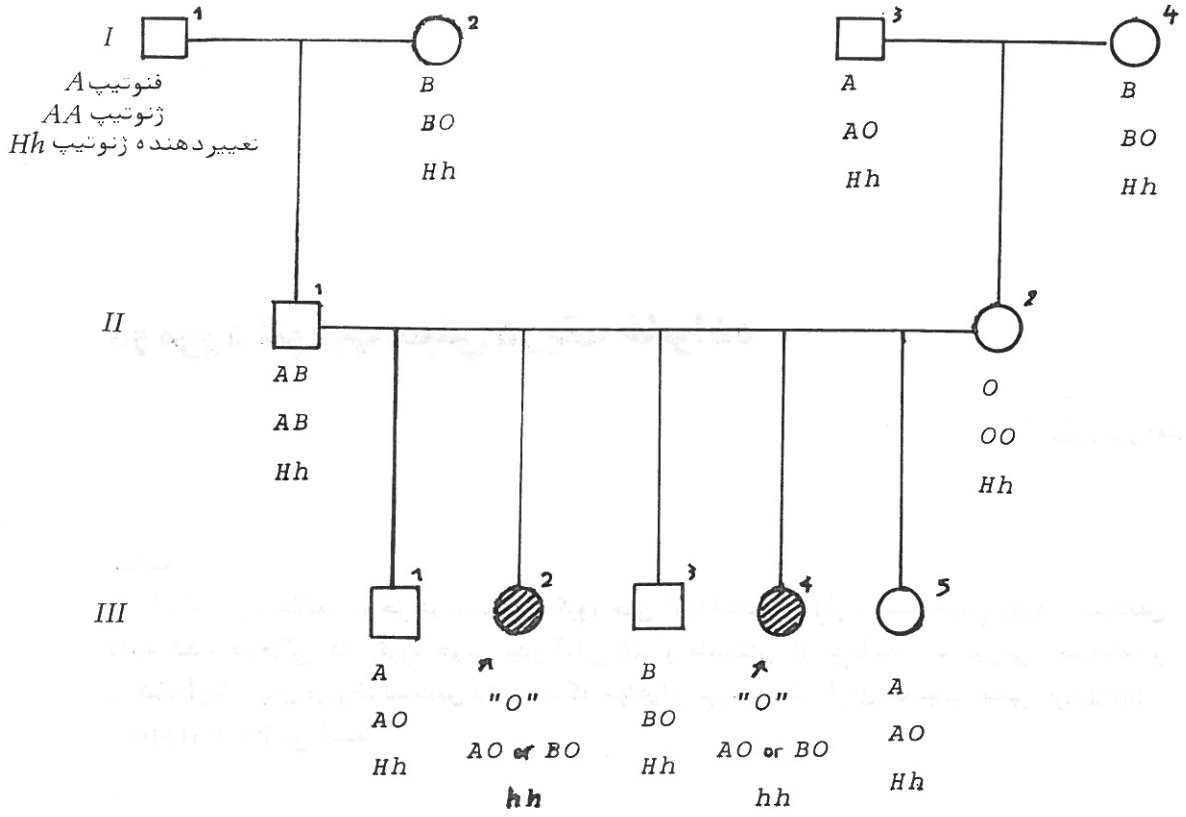
این وضعیت اولین‌بار در سال ۱۹۵۲ در شهر بمبئی هندوستان مشاهده شد: بدین ترتیب که دو مرد ــ یکی در سانحه تصادف قطار و دیگری بر اثر چاقو خوردگی ــ احتیاج به تزریق خون پیدا کردند. خون این افراد با anti-B,anti-A و نیز با anti-H آگلوتینه نمی‌شد و در سرم خون‌شان هر سه نوع پادتن یافت شد. گروه خونی یکی از والدین آنها AB و دیگری A بود. به‌وجود آمدن فرزندی با گروه خونی O از چنین پدر و مادری بعید بنظر می‌رسید. این مردان با زنانی ازدواج کرده بودند که گروه خونی آنها O بود و صاحب فرزندانی با گروه خونی A شده بودند. چنین بنظر رسید که افراد ژن A را دارند ولی پادگن A تولید نمی‌نمایند.

گزارش دو بیمار

در خانواده مورد بحث ــ که شجره‌نامه آنها در پایین آمده است ــ گروه خونی پدر دو خواهر مورد مطالعه (II-1) AB و مادر (II-2) O می‌باشد. گروه خونی فرزندان به‌ترتیب A,O,B,O,A تشخیص داده شده بود. وجود فرزندانی با گروه خونی O از چنین پدر و مادری بعید بنظر می‌رسید و جای سئوال داشت تا بالاخره با مراجعات متعدد وضعیت خونی آنها روشن شد و تشخیص فنوتیپ بمبئی برای این دو نفر داده شد.

با آزمونهای لازم عدم وجود پادگنهای H,B,A در آنها ثابت شد. شجره‌نامه زیر نشاندهنده گروه خون و نیز توارث ژنهای H و h در این خانواده می‌باشد (نمودار ۱).

* عضو هیات علمی دانشکده پزشکی دانشگاه علوم پزشکی همدان



نمودار ۱. در این شجره‌نامه خانوادگی، گروه خون و نیز توارث ژنهای H و h نشانداده شده است

بحث

همانطور که می‌دانیم کار ژنهای A و B تولید آنزیم‌هایی است که این آنزیم‌ها پیش ماده H (H-substance) را به پادگن A و B تبدیل می‌کند. عامل ژنتیکی تولید پیش‌ماده مذکور ژن اتوزومی و بارز H است. آلل نهفته این ژن h است که در حالت هوموزیگوتی (hh) موجب عدم تولید پیش‌ماده H می‌شود. غالب افراد دارای ژنوتیپ HH و یا Hh می‌باشند و به‌ندرت دارای ژنوتیپ hh هستند. در اشخاص اخیر ـ علیرغم موجود بودن ژن A و یا B ـ پادگنهای A و B وجود نداشته و در تعیین گروه خونی اشتباها برای آنها تشخیص گروه O داده می‌شود. حال آنکه می‌توانیم این افراد را با اثر دادن anti-H بر یک قطره از خون آنان از اشخاص گروه خونی O بازشناسیم زیرا خون این افراد با anti-H نیز آگلوتینه نمی‌شود. اما در خون افراد گروه O، با این پادتن آگلوتیناسیون پدید می‌آید. اگر به این افراد (که با روشهای متداول در گروه‌بندی خون به‌عنوان O گزارش می‌شوند) خون گروه O (که از قدیم به‌عنوان دهندهٔ عمومی شناخته شده) منتقل شود به‌طور حتم منجر به انهدام گویچه‌ای و واکنش ترانسفوزیون خواهند شد. و اگر در انتقال خون بین دو فرد گروه O واکنش همولیتیک بروز کند ممکن است یکی از علل بمبئی بودن O از طرفین باشد.

ژنوتیپ افراد II-1 و II-2، Hh می‌باشد و همانطور که از جدول شطرنجی (checker board) نتیجه گرفته می‌شود برای فرزندان این زوج $\frac{1}{4}$ احتمال هوموزیگوت شدن (hh) وجود دارد که در وضعیت مورد مطالعه دو بار واقع شده است.

hH x Hh
QYA

SPERMS	H	h
H	HH	Hh
h	Hh	hh

جدول شطرنجی

مراجع

1. Emery Alan E H: Elements of medical genetics. 6th ed, Churchill Livingstone, Edinburgh, London, Melbourne and New York 1983, p 26
2. Fraser Raberts J A and Pembrey Marcus E: An Introduction to Medical Genetics. 7th ed, Oxford University press, New York, Toronto 1978, pp 251-2
3. McKusick V A: Human Genetics. 2nd ed, prentice-Hall of India, New Delhi 1978, pp 107-108
4. Thompson J S and Thompson M W: Genetics in Medicine. 4th ed, W B Saunders, Toronto 1986, p 207
5. Winchester A M: Human Genetics. 2nd ed, chales E, Merrill Publishing, Columbus, Ohio 1975, p 108