مجله دانشکده پزشکی — دانشگاه ملی ایران
سال اول — شماره چهارم صفحه ۳۴۳ — ۳۵۲

بیماریهای کروموزومی در انسان (۲)

طرق تقسیم سلولی

تهیه و تنظیم : دکتر پرتو رضائی *

مقدمه

تقسیم سلول نتیجه رشدآن میباشد ولی زمانیکه این تکثیر صورت میگیرد معلوم نیست ولی قبل‌از آنکه‌سلول شروع به‌تقسیم کند یکدسته کامل از ژنهای جدید بوجود میآیند و ایجاد یکدسته کروموزوم جدیدی که کاملا شبیه کروموزومهای قبلی است مینمایند پس‌از تشکیل این کروموزومهای جدید تقسیم سلول بخودی خود صورت میگیرد که شاید نتیجه تغییرات فیزیکی و شیمیائی باشدکه بعلت کروموزومهای جدید درهسته پدیدآمده وتقسیم‌فیزیکی ودرهم پیچیده سلول شروع میگردد .

فاکتورهای محرك تقسیم سلول : برای اینکه یك سلول قدرت تقسیم داشته باشد : اولا باید مواد غذائی‌کافی در دسترسش قرار گیرد و ثانیاً فعالیت سلول بحد کافی باشد . علت افزایش شدت تقسیم سلولها در اثر فعالیت آنها هنوز یقیناً معلوم نیست ولی تصور میکنند که در اثر فعالیت ، قابلیت نفوذ غشاء سلولی نسبت بمواد غذائی‌افزایش یافته وباسرعت بیشتری مواد وارد سلول میشوند .

یکی از مواد مخصوصی که در آن فعالیت سلولها سبب سرعت تکثیر آنها میگردد تحریك سلولی است (Irritation of Cell) زیرا سلولی که باوسائل مکانیکی ، گرما ، امواج الکترو مغناطیسی ومواد‌شیمیائی تحریك شده‌است ، معمولا شدیداً فعال شده وتمایل به‌تقسیمی سریعتر از عادی پیدا میکند و از این طریق سبب میشود که بدن با ایجاد سلولهای بیشتری در مقابل عوامل محرك مقاومت ورزد .

سلولها بیکی‌از دو روش زیر تقسیم میگردد .

۱— تقسیم میتوزی ۲— تقسیم میوزی

اول تقسیم میتوزی :

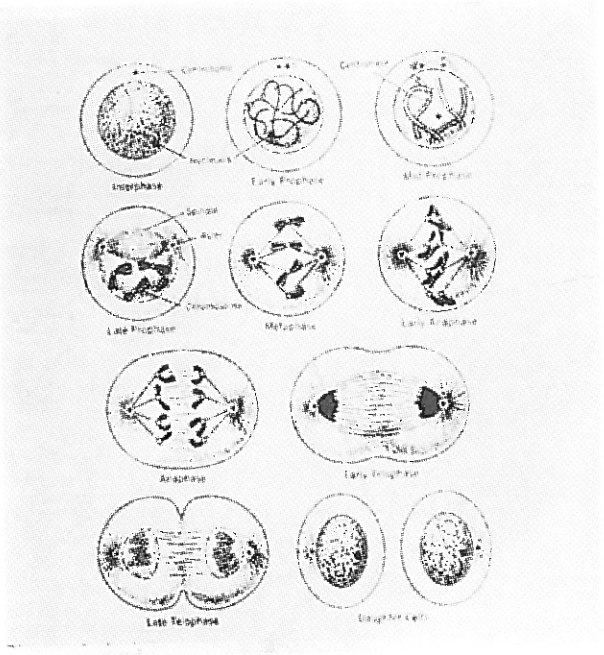
(Somatic Cell Division or Mitotic Cell Division)

دراین تقسیم یك سلول دیپلوئید مادر بدو قسمت شده و دو سلول دختر با همان تعداد کروموزوم و همان ترکیب سلول مادر بوجود میآید این نوع تقسیم Multiplicative میباشد . یعنی از هر سلول مادر دو سلول دختر و از هر سلول دختر دو سلول دیگر و بهمین ترتیب ادامه مییابد (شکل ۵) .

این تقسیم شامل ۵ مرحله است که مرحله اول‌آن (Interphase) یا مرحله استراحت نامیده میشوند (فاصله بین دو تقسیم میتوزی) ولی در حقیقت در این مرحله بعکس اسمش فعالیتهای شدیدی در زمینه ساختن ژنها صورت میگیرد و سابقاً بسه مرحله (GI) GapI یا فاصله اول ومرحله S یا مرحله سنتز DNA و بالاخره مرحله (GII) GapII تقسیم میگردند ولی Bullouth در سال ۱۹۶۶ تقسیم فوق را برای بیان سنتزهای مختلف یاخته‌ای کافی ندانسته و اینترفاز را به شش مرحله تقسیم مینماید . این مراحل بخوبی شناخته شده است و درکتب بیولوژی که جدیداً نگاشته شده باشد از آنها به‌تفصیل یاد شده است ما بخاطر بحث طولانی فقط بذکر نام آن مراحل میپردازیم .

Mitotic Cell Division
- I - Interphase
  - A - Apophase
  - B - Dicophase
  - C - Procephase
    - a - Primary Procephase
    - b - DNA Symthesis
    - c - Antephase
- II - Prophase
- III - etaphase
- IV - Anaphase
- V - Telophase

* استادیار بیماریهای زنان و زایمان دانشکده پزشکی — دانشگاه ملی ایران



(شکل ۵) مراحل مختلف تقسیم میتوزی و ایجاد دو سلول دختر

دوم تقسیم میوزی Meotic Cell Division

این تقسیم مخصوص سلولهای جرم بوده ودر بیضه وتخمدان صورت‌میگیرد وآنرا تقسیم باکاهش کروموزومی نیزمیگویند و شامل دومرحله است .

مرحله اول یا First Maturation Division or Reduction Division

درطول این‌مرحله سلولهای جرم‌که‌ازنظر تعدادکروموزومها دیپلوئید هستند (۴۶ کروموزوم) بدو سلول که از نظر تعداد کروموزوم هاپلوئید میباشند (۲۳ کروموزوم) تبدیل میشوند این مرحله شامل چهار مرحله است که مرحله اول آن‌که پروفاز است خود شامل ۵ مرحله دیگر است .

مرحله دوم یا Second Maturation Division or Equational Division

از دو سلول حاصل از تقسیم اول چهار سلول هاپلوئید بوجود میآید که در مردها چهار اسپرماتوزوئید است ودر زنها یکی از چهار سلول هاپلوئید بزرگتر بوده و بعد از بلوغ اوول را تشکیل میدهد و سه سلول هاپلوئید دیگر که کوچك میباشند Polar Bodies نامیده میشوند وخودبخود دژنره میشوند (شکل ۶و۷) مراحل مختلف‌تقسیم میوزی درشمای زیر خلاصه شده‌است .

تقسیم Meiosis با پروفاز طولانی و غیر معقول مشخص میشود ونتیجه‌آن کاهش تعدادکروموزومهااز Diploid به Haploid است . فرق اساسی بین تقسیم میوزی و میتوزی طولانی شدن مرحله پروفاز و جفت شدن کروموزومهای هومولك قبل‌از تقسیم است . در جریان مرحله Leptoten پروفاز I تقسیم میوزی ۴۶ کروموزوم بصورت رشته‌های باریك و یگانه خودنمائی میکنند . در مرحله بعدی یا Zygotene کروموزومهای هومولگ درحال سیناپس موازی با یکدیگر قرارگرفته‌اند ، بصورت ۲۳ کروموزوم Bivalent هر کروموزوم سپس طولا شکافته میشود مگر در ناحیه سانترومر ، با پیش‌آمدن مرحله بعدی یا Pachytene چهار کروماتید بوجود میآید که شکل آنها بستگی به‌موقعیت سانترومر دارد این حالت را Tetrad گویند . در طول مرحله بعدی یا Diplotene رشته‌های هومولگ ازهم جدا شده ولی ممکن است مجدداً بصورت Chiasmata بهم پیوسته و اسناد ومدارك ژنیتکی را مبادله نمایند .

در آخرین مرحله پروفاز I تقسیم میوزی یامرحله Diakinesis زوجهای کروموزومی وکرماتیدهابیشتر از یکدیگر مجزا شده و جدا شدن آنها را از یکدیگر Terminalization کیاسماها گویند .

میوزیس در انسان :

در انسان میوزیس درباخته‌های ژرمینال تخمدان و بیضه صورت میگیرد . همانطور که میدانیم این‌باخته‌های نظیر باخته‌های سوماتیك بدن ۴۶ کروموزومی میباشند (دیپلوئید) نتیجه میوزیس در سلولهای ژرمینال ایجاد اوول و اسپرماتوزوئید است که هرکدام ۲۳ کروموزوم دارند (هاپلوئید) .

چگونگی ایجاد اوول را از سلولهای ژرمینال تخمدان Oogenesis و چگونگی بوجود آمدن

Meiotic Cell Division
- Reduction Division
  - A
    - I Prophase (1)
      - a lepototen
      - b zygoten
      - c pachyten
      - d diploten
      - e diakinesis
    - II Metaphase (1)
    - III Anaphase (1)
    - IV Telophase (1)
- B Equational Division
  - I Prophase (2)
  - II Metaphase (2)
  - III Anaphase (2)
  - IV Telophase (2)

اسپرماتوزوئیدرا ازسلولهای ژرمینال Spermatogenesis مینامند . در زیر بشرح منشاء سلولهای تناسلی (یاخته‌های ژرمینال) وچگونگی انجام اووژنزواسپرماتوژنزمیپردازیم .

منشاء سلولهای تناسلی

سلولهای جرم اولیه Primordial Germ Cells

سلولهای جرم اولیه در جنین انسان در انتهای هفته سوم نمو ظاهر میگردند در این موقع سلولهای‌نامبرده در دیواره کیسه زرده نزدیك دم جنین قرارگرفته و ازآنجا بطرف غدد تناسلی درحال تکامل Primitive Sex Gland حرکت کرده و تا آخر هفته پنجم در غدد نامبرده جایگزین میشوند .

Oogenesis : وقتیکه سلولهای جرم اولیه بداخل گونادهای درحال رشد مونث میرسند بسرعت تقسیم شده وایجاد اووگونیومها را میکند که نابالغترین سلولهای جرم مونث میباشند . تا پایان ماه سوم تمام اووگونیومها بصورت‌اووسیت‌های اولیه خیلی بزرگ درمیآیندکه بلافاصله وارد مرحله پروفاز اولین تقسیم میوزی میشوند .

اووسیت اولیه با سلولهای اپی‌تلیال یافولیکورکه اطراف آنرا احاطه کرده است بنام فولیکول اولیه یا Primordial Follicle نامیده میشود .

در هنگام تولد اوسیت های اولیه بمرحله Dictyoten پروفاز اولین تقسیم میوزی رسیده و استراحت طولانی خودرا که سالها طول میکشد شروع مینمایندو تا هنگام بلوغ بهمین حال میمانند و تازه بعداز بلوغ و هنگام پارگی فولیکول‌گراف مرحله اول تقسیم میوزی یعنی Reduction Division را باتمام میرسانند که نتیجه آن اووسیت ثانویه و اولین جسم Polar میباشد . همزمان با این تغییرات سلولهای فولیکولر که اطراف اووسیت اولیه را احاطه نموده‌اند شروع برشد نموده ومکعبی شکل میشوند وموادی از قبیل گلیلوپروتئین را ساخته ودر سطح اووسیت رسوب میدهند وبا انباشته شدن این مواد ناحیه شفافی در اطراف اووسیت بوجود میآید که آنرا Zona Pellucida میگویند .

باادامه تکامل در بین سلولهای فولیکولر فضاهائی بوجود میآید که آنها را Folicular Antrum گویند واز هورمن استروژن که از سلولهای فولیکولر ترشح میشوند انباشته شده‌اند مجموعه سلولهای فولیکولر که اطراف اووسیت مجتمع شده‌اند بنامCumulus Oophorus گویند و در این هنگام فولیکول را فولیکول‌گراف گویند که از دولایه بافت همبند یکی لایه عروقی داخلی بنام Theca Interna و یك لایه فیبری خارجی بنام Theca Externa پوشیده شده است این زمان‌کاملا با اتمام اولین تقسیم میوزی اووسیت اولیه مطابقت دارد یعنی تقسیمی که از دوره جنینی شروع شده و برای سالها در مرحله پروفاز باقیمانده بود نتیجه این تقسیم تشکیل دو سلول جدیداست که هریك دارای ۲۳ کروموزوم میباشند Haploid وبا اندازه‌های نامساوی یکی باتمام سیتوپلاسم موجود در سلول قبلی بنام اووسیت دوم ودر دیگری مقدار سیتوپلاسم‌جزئی وبنام‌اولین‌جسم‌قطبی First Pollar Body سلول اخیر بین زوناپلوسیدا و غشاء دومین اووسیت قرار گرفته است . بعداز این مرحله اووسیت دوم بلافاصله وارد دومین تقسیم بلوغی خود میگردد وتصور میشود که تقسیم دوم موقعی کامل میگردد و اووسیت رسیده و دومین جسم قطبی تشکیل میگردد که اووسیت بوسیله اسپرماتوزوئید گشنیده شود . در غیر اینصورت بعداز ۲۴ ساعت ازبین میرود بنظر میرسد از پلار اولیه نیز دوپلار ثانویه ایجاد میشود .

دو تن از دانشمندان باسامی Pinkerton و Colleagues توانستند رشد AVum انسان راتعقیب نمایند بوسیله تکنیك‌های شیمیائی و براساس میزان فراوان آلکالن فسفاتاز سلولهای رژم . درمرحله اول یا مرحله مهاجرت Migration سلولهای رژم به قسمت میانی ستیغ مزونفریك میرسند یعنی جائی که گونادها شروع به‌تقسیم سریع مینمایند وبصورت Oogonia درمیآید . در مرحله دوم یا مرحله تقسیم (Division) سلول رژم بصورت میتوز تقسیم شده واوج تقسیمات در هفته ۸ تا ۲۰ حاملگی (در تخمدان جنین) میباشد و بتدریج آهسته میشود ودر هنگام تولد ختم میگردد . درمرحله سوم یا مرحله بلوغ Maturation سلولها وارد پروفاز اولین تقسیم میوتیك خود شده وتوسط حلقه‌ای از سلولهای گرانولوزا احاطه میگردند و تبدیل به‌اووسیت مشخص میگردند . اووسیت‌های اولیه درهنگام تولد بین ۴۰ هزار تا ۳۰۰ هزار تخمین زده میشود که عده زیادی از آنها دژنره میباشند . بعداز بلوغ چندین اووسیت ممکن است شروع به‌بزرگ شدن درهر سیکل بنماید اما بطور معمول فقط یکی به‌بلوغ کامل میرسد Winter با مطالعات خود نشان دادکه تخمدانهای زنهای سالم غیرحامله در سی‌سالگی برای مثال در حدود ۱۰۰۰۰ فولیکول اولیه دارند در حالیکه نوزاد مونث در یك ماهگی بین صد تا دویست‌هزار فولیکول اولیه دارند که هر فولیکول یك اووسیت رادر خود جا داده‌است .

Republication DNA درمراحل اولیه Oogenesis صورت‌میگیرد واووسیتهای اولیه دوبرابر سلولهای سوماتیك و چهار برابر سلولهای جرم DNA دارند (گزارشات Ravon) در سومین ماه زندگی جنین دسته‌های Oogonia ممکن است در قسمت محیطی تخمدان نمایان گردند در حالیکه بعضی مشغول میتوز و بقیه وارد مرحله Leptotene ویا Zygotene اولین پروفاز تقسیم میوزی میشوند . در هفتمین ماه زندگی جنین تقریباً تمام

Oogonia ها به اووسیت اولیه تبدیل شده‌اند و در حالیکه بوسیله لایه‌ای ازسلولهای فولیکولر احاطه شده فولیکول پریموردیال را تشکیل میدهند .

اووسیت‌ها ازاین به‌بعد وارد مرحله Dictyoten یا استراحت شده و چنانچه قبلا ذکر شد بهمان حال تا زمان بلوغ باقی میمانند و فقط بعداز بلوغ وارد متافاز اولین تقسیم میوزی میشوند .

اووسیت‌های اولیه تدریجاً بزرگ شده و ضمناً سلولهای کوبوئید فولیکول پرولیفراسیون یافته و بصورت پوشش ضخیمی اطراف آنها را میگیرد . بعلاوه سلولهای فولیکولر روی سطح اووسیت رسوب کرده و بصورت‌پوشش گلیکوپروتئین بدون سلولی تدریجاً ضخیم شده و Zona Pellucida را بوجود میآورند و در این هنگام فضاهای پراز مایع نامنظمی بین سلولهای فولیکول بوجود میآید و Antrum را تشکیل میدهد . سلولهای فولیکولی در اطراف ZP طویل شده و بصورت شعاعی قرار میگیرند و Corona Radiata را بوجود میآورند از طرف دیگر توده‌جامدی‌ازسلولهای فولیکولر که‌اطراف اووم‌را احاطه‌کرده Cumulus Oophsrus یا Discus Proligerus نامیده میشوند . در این مرحله اندازه فولیکول ٦ تا ۱۲ میلی‌متر قطر دارد و بلافاصله زیر سطح تخمدان قرار گرفته است . درطول مرحله انتهائی تبدیل فولیکولهای پریموردیال به فولیکول‌گراف رسیده اووسیت اولیه اولین تقسیم میوتیك خودرا خاتمه میدهد و نتیجه مهم آن تشکیل ۲ سلول دختر هرکدام با ۲۳ کروموزوم که در اندازه‌خیلی متفاوت هستند و چنانچه قبلا ذکر شد یکی تقریباً باتمامی سیتوپلاسم سلول مادربنام اووسیت ثانویه و دیگری پلاراول این عمل همزمان با تخمك‌گذاری صورت میگیرد . و اووسیت ثانویه بلافاصله وارد دومین مرحله تقسیم میوزی میگردد و چنانچه قبلا ذکر شد فقط وقتی تقسیم ثانویه انجام میگیرد و اووسیت رسیده و دومین پلار ایجاد میگردد که گشن‌گیری صورت گرفته باشد مسئله حل نشده و بسیار جالب در این زمینه این است که چه فاکتوری مانع از بلوغ تمام سلولهای تخمدان باستثنای یکی میشود و آن‌یکی هم بصورت تخمك‌گذاری دراولین سیکل ازتخمدان خارج میگردد .

اگر تا ۲٤ ساعت بعداز تخمك‌گذاری‌اسپرماتوزوئید با تخمك یکی نگردد تخمك رو به‌انهدام میرود . درطول بلوغ دیامتر اووسیت اولیه‌که ۱۹ مو میباشد در اووسیت Original به ۱۳۵ مو بالغ میگردد . (شکل ۸)

Spermatogenesis : درطی پنجمین هفته تکامل ، سلولهای جرم اولیه وارد گوناد در حال رشد جنین مذکر میشوند ودرآنجا بداخل ستونهای سکس اولیه Primordial Sex Cords که از سلولهای اپی‌تلیوم سطح گوناد مشتق شده‌اند فرومیروند . درموقع تولدستونهای سکس توپربوده ودونوع سلول دارد یکی سلولهای بزرگ باهسته گردوروشن که از سلولهای جرم مشتق شده و مولد سلولهای جنینی است ودیگری سلولهای کوچك باهسته کوچك وبیضی وکروماتین درشت‌که از اپی‌تلیوم سطح بیضه سرچشمه گرفته وبنام سلولهای Sertoli ویا Supporting نامیده میشود .

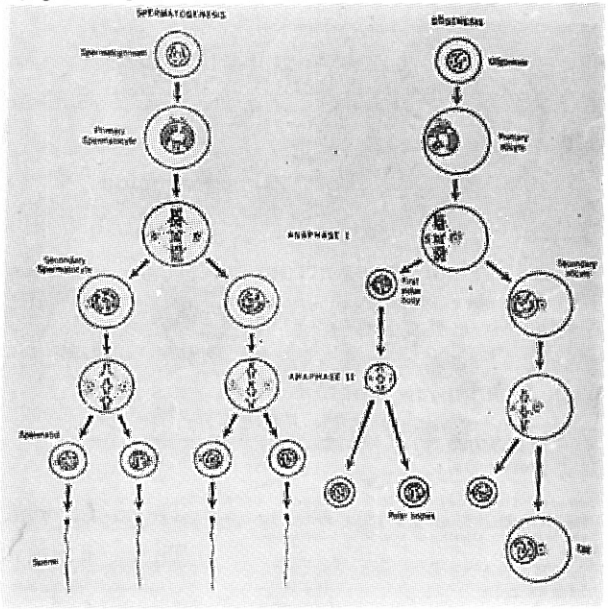
سلولهای جرم اولیه در اپیتلیوم بیضه در نتیجه تقسیم بفرم Spermatogonia درمیآیند و سلولهای اخیر بدوفرم میباشند :

تیپ A که به‌اسپرماتوگونیاهای جدید تبدیل میگردند . تیپ B که اسپرماتوگونیهای شدیداً دیفرانسیه را ایجاد میکندکه به اسپرماتوسیت‌های اولیه تبدیل میگردند .

بنابرگزارشات Clermant تیپ A اسپرماتوگونیا بدو دسته A Dark تیره و A Pale رنگ پریده تقسیم میگردند . یك جفت ازتیپ Ad نظیر سلولهای سوش یا Stem عمل میکند درحالیکه نوع AP شدیداً دیفرانسیه بوده وبه‌اسپرماتوسیت اولیه تبدیل میگردند .

اسپرماتوسیت‌های اولیه بعداز تشکیل وارد پروفاز طولانی اولین تقسیم میوزی یا بلوغی میگردد .

امروزه معتقدند که اسپرماتوسیت اولیه پروفاز طولانی نداشته وازشروع مرحله‌پروفاز تا تولیداسپرماتوزوئید ٤۸ تا ٥۰ روز بیشتر طول نمیکشد بنابراین در بیضه اسپرماتوگونیومها و اسپرماتوسیت‌های اولیه تا بلوغ و بعد از آن بصورت غیرفعال باقیمانده وفقط چند هفته قبل از اسپرماتوژنز مرحله پروفاز اولین‌تقسیم‌با کاهش کروموزومی را شروع میکنند وهرکدام بدو اسپرماتوسیت دوم که هرکدام ۲۳ کروموزوم دارند وازنظر اندازه برابرند تقسیم میگردد ، این سلولها زندگی کوتاهی دارند وتقریباً بلافاصله دومین تقسیم بلوغی را شروع میکنند وماحصل تقسیم آنها ٤ اسپرماتید خواهد بود ، اسپرماتیدها با تغییر شکل‌فراوان



(شکل ٦)

به‌اسپرماتوزوئید تبدیل خواهند شد این تغییر وتبدیل را Spermiogenesis گویند که بخاطر جلوگیری از طولانی‌شدن مطلب از ذکر آن احتراز میشود .

مکانیسم ایجاد اختلالات کروموزومی

نقصهای کروموزومی اصولا از عیوبی که درمراحل مختلف اسپرماتوژنز و اووژنز وجود دارد سرچشمه گرفته و یا ممکن است از تقسیم معیوب زیگوت بوجود آید . گاهی این آنومالیها در نتیجه عواملی نظیر سن زیاد مادر درهنگام حاملگی ، تابش اشعه ، بعضی از بیماریهای ویروسی معین وبارور شدن بوسیله چند اسپرماتوزوئید و علل ناشناخته دیگر برقرار میگردند . بطور کلی ناهنجاریهای کروموزومی در انسان بدو طریق ایجاد میگردند .

۱ ــ ناهنجاریهای ناشی از افزایش و یا کاهش تعداد کروموزومهای یاخته‌ای .

۲ ــ ناهنجاریهای ساختمانی کروموزومها و گاهی مجموعه‌ای از دو ناهنجاری فوق .

۱ــ ناهنجاریهای ناشی از افزایش و یاکاهش تعداد کروموزومهای یاخته‌ای (Anuploidy)

افزایش ویا کاهش تعداد کروموزومهای یاخته‌ای‌را Anuploidy گویند که خود بردو نوع است :

زمانی آنوپلوئیدی شامل یك مجموعه‌کروموزومی است و اگر تعداد کروموزومهای یاخته های هاپلوئید را n و تعداد کروموزومهای یاخته های دیپلوئید را 2n بدانیم این دسته از آنوپلوئیدیها را بدستجات فرعی زیر میتوانیم‌تقسیم کنیم :

الف : هاپلوئیدی :که تعداد کروموزومهای‌یاخته‌ای ۲۳ عدد (n) است و همچنان که میدانیم این تعداد بطور طبیعی در گامت ها مشاهده میشود و چنانچه در یاخته‌های سوماتیك موجود باشند غیر طبیعی است .

ب : دیپلوئیدی ــ که تعداد کروموزومهای‌یاخته‌ای ٤٦ عدد 2n است و ممکن است بطور غیر طبیعی در یاخته های گامت مشاهده شود حال آنکه تمام سلولهای سوماتیك بدن انسان در حال طبیعی ٤٦ کروموزومی یعنی دیپلوئید (2n) میباشند .

ج ــ تریپلوئیدی . تعداد کروموزومهای‌یاخته‌ای در این حالت ٦٩ (3n) است .

د ــ پولیپلوئیدی تنها در یك کروموزوم یاخته‌ای مشاهده میشود و نوع اخیر نیز بچندین دسته فرعی تقسیم میگردد .

a — منوزومی . یکی از کروموزومها بحالت فرد وجود دارد و تعداد مجموع کروموزومهای یاخته‌ای ٤٥ عدد است .

b — تریزومی . در این حالت بجای یکی از زوجهای کروموزوم های طبیعی سه کروموزوم در یاخته مشاهده میشود و تعداد کلی کروموزومهای یاخته‌ای ٤٧ عدد است .

c — پولی‌زومی . در این حالت بجای یك زوج کروموزوم طبیعی دو زوج یا تعداد بیشتری در یاخته مشاهده میشود . و تعداد کلی کروموزمهای یاخته‌ای ٤٨ عدد یا بیشتر است .

d — آنوپلوئیدی مرکب : در این حالت دو یاچند کروموزوم بتعداد غیر طبیعی در یاخته وجود دارند . با این حال ممکن است تعداد کلی کروموزومهای یاخته‌ای طبیعی باشد چنانچه در حالت تریزومی یکی از کروموزومها همراه با منوزومی کروموزوم دیگر مجموع کروموزومهای یاخته‌ای بازهم ٤٦ عدد است .

آنوپلوئید ممکن است به سه شکل بوجودآید :

ــ آناپلوئیدی بعلت nondysjunction یاعدم جدائی . چنانچه میدانم در مرحله آنافاز تقسیم سلولی کروموزومها از یکدیگر جدا شده و به قطبین سلول میروند این عمل را dysjunction گویند . جدا نشدن کروموزومها را از یکدیگر در یك تقسیم سلولی ــ nondysjunction گویند که میتواند در مراحل میوز و میتوز اتفاق افتد و نتیجه آن این است‌که دریك سلول یك کروموزوم اضافی است و در سلول خواهرش یا هم‌شکلش یك‌کروموزوم کم است .

ــ آناپلوئیدی بعلت عدم انتقال یك کروموزوم بخط استوای دوك تقسیم سلولی در نتیجه هردو سلول دختر نسل بعد فاقد این‌کروموزوم خواهدبود .

ــ گاهی پس‌از تکامل تقسیم یکی از کروموزومها بعللی ازبین رفته و در اینصورت یکی از سلولهای جدید طبیعی و دیگری یکعدد کروموزوم کمتر خواهد داشت .

برای مثال nondysjunction یا عدم جدائی کروموزومهای جنسی را در اولین و دومین تقسیم میوزی درسلولهای جرم مونث ومذکر شرح میدهیم .

در حالت طبیعی چنانچه قبلا ذکر گردید ازتقسیم نهائی سلولهای جنسی‌مرد ٤اسپرماتوزوئید دوتا باکروموزوم x ودوتا دیگر باکروموزوم y واز سلول جنسی زن فقط یك تخمك باکروموزوم x بوجود میآید (شکل ۹) قبل از تقسیم نهائی ممکن است کروموزمها بعداز تقسیم طولی بطور طبیعی ازهم جدا نشوند ویایکی از آنها بطور طبیعی تقسیم میگردد و دیگری بصورت یك زوج کروموزوم بیك سلول برسد و سلول جنسی دیگر فاقد کروموزوم بماند براساس امکانات مختلف در دو مرحله تقسیم ، ممکنست کروموزوم جنسی اسپرماتوزوئید

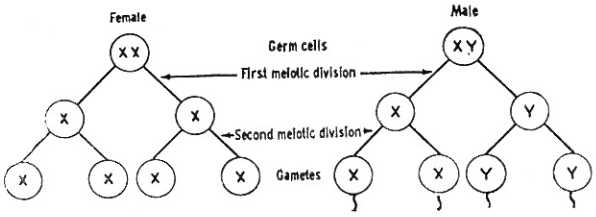
(xxyy , xyy, xxy, yy, xx, xy, o, y, x)

و کروموزوم‌جنسی تخمك (xxxx , xxx, xx, o, x)

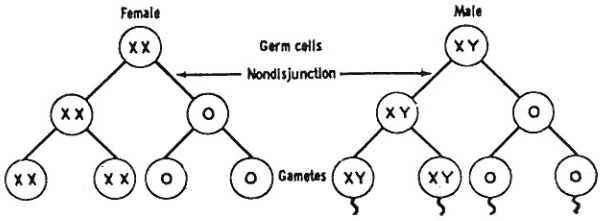
باشد (اشکال ۱۰ و۱۱ و۱۲ و۱۳) .

بارور شدن هریك از این تخمکها بااسپرماتوزوئید

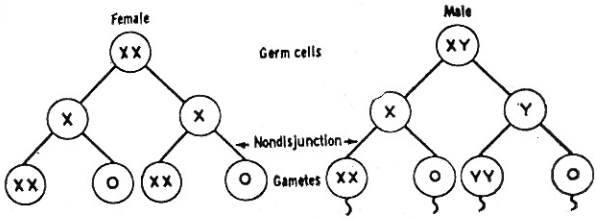
طبیعی یا غیرطبیعی امکانات بسیاری از اختلال کروموزومی بوجود میآورد که ناهنجاریهای کروموزومی را بتمامی سلولهای سوماتیك انتقال میدهند بعضی از این اختلالات عملا دیده شده وبعضی مشاهده نگردیده است اما ازنظراصول دلیلی برای یافت نشدن آنها نیست وبررسی بیشتر وجودآنها را دربعضی افراد نشان خواهد داد (شکل ۱۴) .



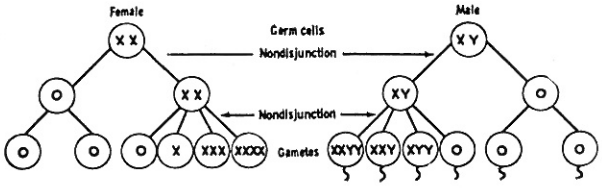
شکل ۹ تقسیم میوزی در زن ومرد



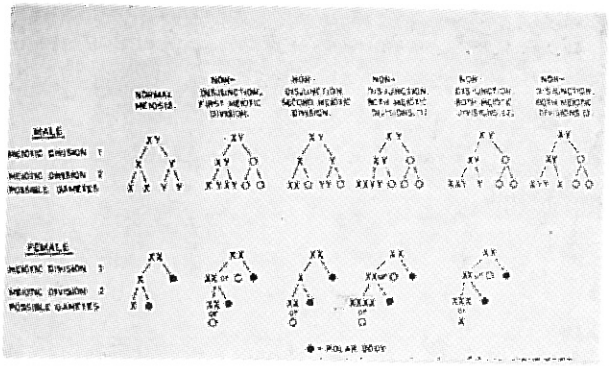
شکل ۱۰ عدم جدائی در اولین مرحله تقسیم میوزی سلولهای جرم در زن ومرد



شکل۱۱ عدم جدائی دردومین مرحله تقسیم میوزی سلولهای جرم در زن و مرد



شکل ۱۲ عدم جدائی در مراحل اول ودوم تسقیم میوزی سلولهای جرم در زن و مرد



شکل۱۳ (امکانات مختلف اختلال دردو مرحله تقسیم‌میوزی سلولهای جرم مونث ومذکر و اختلالات کروموزومهای جنسی در اوول واسپرماتوزوئید در نتیجه عدم جدائی)

اسپرماتوزوئید	تخمك				
	X	O	XX	XXX	XXXX
X	XX	XO	XXX	XXXX	XXXXX
Y	XY	YO*	XXY	XXXY	XXXXY
O	XO	OO*	XX	XXX	XXXX
XY	XXY	XY	XXXY	XXXXY	XXXXXY*
XX	XXX	XX	XXXX	XXXXX	XXXXXX*
YY	XYY	YY*	XXYY	XXXYY	XXXXYY*
XXY	XXXY	XXY	XXXXY	XXXXXY*	XXXXXXY*
XYY	XXYY	XYY	XXXYY	XXXXYY*	XXXXXYY*
					XXXXXXYY*

شکل ۱۴ (امکانات مختلف اختلال کروموزومی)

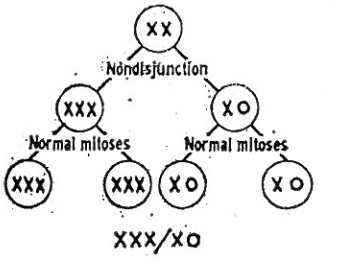
موزائیسم Mosaicism

تعریف : موزائیسم عبارتست از عدم تقارن کروموزومی در سلولهای مشابه یك‌فرد یا بعبارت دیگر در این عارضه درسلولهای سوماتیك‌یك‌فرد طرحهای‌کروموزومی متفاوتی دیده میشود بطور مثال قسمتی از سلولهای بدن یك شخص ۴۷ کروموزوم دارند درصورتیکه قسمت دیگر ۴۶ کروموزومی میباشند . در این افراد بافتهائی که از نظر تعداد کروموزومی متفاوتند نظیر سنگریزه‌های موزائیك‌کنار هم دیده شده‌اند و بهمین جهت این اختلالات موازئیسم نام گرفته است .

اتیولوژی :

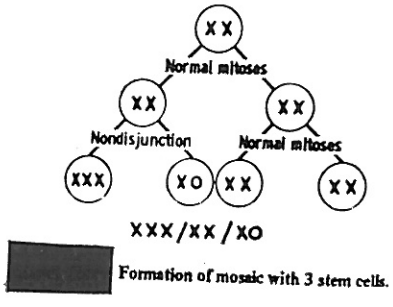
۱ــ عدم جدائی nondysjunction. هرگاه عدم جدائی کروموزومها در اولین یا دومین تقسیم میتوزی تخم بارور بروز نماید ، سلولهای سوماتیك حاصل ازتقسیمات بعدی‌از نظر تعداد کروموزوم مشابه نیستند بدین طریق‌که : اگر عدم جدائی در اولین تقسیم میتوزی تخم بارور صورت بگیرد دو گروه سلول و چنانچه در دومین تقسیم میتوزی تخم بارور صورت بگیرد سه‌گروه سلولی باکروموزومهای متفاوت از نظر تعداد خواهیم داشت (در شکل چگونگی بوجود آمدن این گروههای سلولی بوضوح نمایانده شده است . شکل ۱۵ و۱۶) .

۲ــ موزائیسم غیراز عدم جدائی ممکن است بعلت عقب ماندن یاگم شدن یك‌کروموزوم در آنافار در تقسیم



Formation of mosaic with 2 stem cells.

شکل ۱۵



Formation of mosaic with 3 stem cells.

شکل ۱۶

میتوزی نیز بوجود آید . مثلا اگر یك مرد xy در مرحله آنافازیك y از دست بدهد موزائیسم xo/xy بوجود میآید ویا اگر یك موجود xx بعداز تقسیم طولی کروموزومهای (xx'xx) یك کروموزوم x از دست بدهد به یکی از سلولهایش xo و بدیگری xx خواهد رسید و در نتیجه موزائیسم xo/xx پدید خواهد آمد . امکانات مختلف موزائیسم در شکل (۱۷) خلاصه شده است . نحوه تقسیم سلولهائی که تعداد کروموزومشان متفاوتست در بدن قابل پیش‌بینی نیست چنانچه در بسیاری از موارد سلولهای‌قسمتی از پوست کروماتین منفی است و بعضی دیگر کروماتین‌مثبت ویا سلولهای مخاطی دهان وواژن در یکطرف باربادی دارند و در طرف دیگر ندارند بهمین سبب تعیین جنس سلولی با بررسی کروماتین جنسی مخصوصاً اگر دریك قسمت بدن انجام شود ممکن است قادر به‌کشف موزائیسم نباشد .

در مواردی که وجود موزائیسم بثبوت رسیده ، سعی دریافتن ارتباط بین موزائیسم وچگونگی یاشدت ناهنجاری جنسی تاکنون بجائی نرسیده است زیرا ازطرفی معلوم نیست که آن قسمت از بافت جنین‌که عهده‌دار ساختن دستگاه تناسلی داخلی ویا خارجی است ، از کدام رشته ازسلولهای موزائیسم است واز طرف دیگر سلولهائی که دارای کروموزوم طبیعی هستند ویا لااقل اختلال خفیف‌تری دارند تاحدودی میتوانند آثار کروموزومهای غیر طبیعی راتبدیل کنند .

مثلا بیمارانی که دچار موزائیسم xo/xy هستندکم وبیش مظاهر بیماری ترنر را دارند اما ناهنجاریهای جنسی در ایشان بمراتب خفیف‌تر از موجودات xo است و حتی عده‌ای از ایشان برای مدتی خونریزی ماهانه دارند البته محتمل است که موارد خفیف‌تری از این اختلال وجود داشته باشد بدون اینکه بصورت بیماری جلب‌توجه‌کند .

بطورکلی میتوان گفت که وجود موزائیسم کروموزومهای جنسی ازچند نظر مهم است .

اول اینکه موزائیسم تاحدی از شدت ناهنجاریهای جنسی میکاهد . دوم اینکه مظاهر بالینی اختلال درموزائیسم متنوع‌تر از اختلال یکنواخت کروموزومی است و مثلا در موزائیسم XO/X'Y ظاهر دستگاه تناسلی میتواند مذکر ، مونث ویا بین ایندو باشد .

سوم اینکه افرادی که به موزائیسم کروموزومهای جنسی دچارند ممکن است صاحب فرزند بشوند اما در فرزندانشان احتمال پیدایش اختلالات کروموزومی و ناهنجاریهای جنسی زیاد است .

چهارم اینکه موزائیسم ارزش بررسی کروماتین جنسی را محدود میکند زیرا ممکن است تمام سلولهائی که بررسی شده‌اند از یك رشته سلول سرچشمه‌گرفته باشند درحالیکه در قسمتهای آزمایش نشده وضع کروموزومی دیگری وجود دارد برای احتراز از این اشتباه باید حتی‌المقدور بررسی جسم بار با مطالعه مستقیم‌کروموزومها تواماً انجام شود وبافتهای متعددی‌آزمایش‌گردند .

تخم‌بارور شده (زیکوت)	عدم جدائی در تقسیم میتوزی		
	گم شدن کروموزوم	اولین تقسیم میتوزی	دومین تقسیم میتوزی
XX	XO/XX *	XO/XXX *	XO/XX/XXX *
XY	XO/XY *	XO/XYY *	XO/XY/XYY*
		XXY	XY/XXY
XO		XX	XO/XX
XXX	XX/XXX *	XX/XXXX* *	XX/XXX/XXXX
XXY	XX/XXY	XX/XXYY* *	XX/XXY/XXYY*
	XY/XXY *	XY/XXXY	XY/XXY/XXXY*
XXXX	XXXX/XXXX	XXXX/XXXXYY*	XXXX/XXXXY/XXXXYY*
	XXXY/XXXY	XXXY/XXXXY*	XXXY/XXXXY/XXXXY

(امکانات مختلف موزائیسم)

(شکل ۱۷)

:Chimerism

هرگاه سلولهای بدن یك شخص از دو گروه سلولهای با مبداء کاملا مجزا بوجود آمده باشند مانند ورود ۲ اسپرماتوزوئید بداخل یك تخمك دوهسته‌ای دراین صورت اگر هرد دوزیگوت همانند باشند تشخیص غیرممکن است ولی اگر یك زیگوت حاوی xy و دیگری شامل xx باشد موزائیسم xy/xx بوجود میآورد که مشخص Chimerism است .

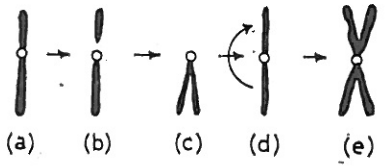
۲ـ ناهنجاریهای ساختمانی کروموزومها
Isochromosome - A

ایزو کروموزوم کروموزومی است که ازدو بازوی مشابه ساخته شده است . علاوه برتشابه بازوهـا ، متریال کروموزومی نیز در بازوها کاملا مشابه یکدیگر است . برای مثال چگونگی ایجاد ایزوکروموزوم x راشرح میدهیم .

همانطور که میدانیم کروموزوم Sub Metacentric x است یعنی سانترومر کاملا در وسط کروماتید قرار نگرفته ویکی‌از بازوها بزرگتر ازدیگری است .

در مورد چگونگی بوجود آمـدن ایزوکروموزوم عقاید مختلفی وجود دارد ولی روشی‌که ذکر میگرددشایعتر بوده ومورد قبول اکثر محققین است .

چنانچه درشکل (۱۸) بوضوح نشان داده شده‌است، ابتدا در کروموزوم سالم شکل (a ۱۸) شکستگی دربازوی کوتاه ونزدیك سانترومر بوجود میآید (شکل b ۱۸) ، قطعه شکسته شده‌که فاقد سانترومر است‌گم میشود، قطعه دیگر که سانترومر دارد بدو قسمت میشود و دوکروماتید بوجود میآورد این مجموعه (سانترومر و کرماتیدها) در حین تقسیم سلولی به‌سلول دختر وارد میشوند (شکل c ۱۸) در تقسیم سلولی بعدی یکی از کروماتیدها به‌قطب مخالف رفته (شکل d ۱۸) و بعداً هر کروماتید تقسیم میگـردد و کروموزومی با بازوهای مساوی ایجاد میگردد . (شکل e ۱۸) در نتیجه از یك کروموزوم X که ساب‌متاسانتریك بود کروموزومی ایجاد میشودکه متاسانتریك بوده و متریال کروموزومی دربازوها کاملا بکسان ومشابه یکدیگرند .

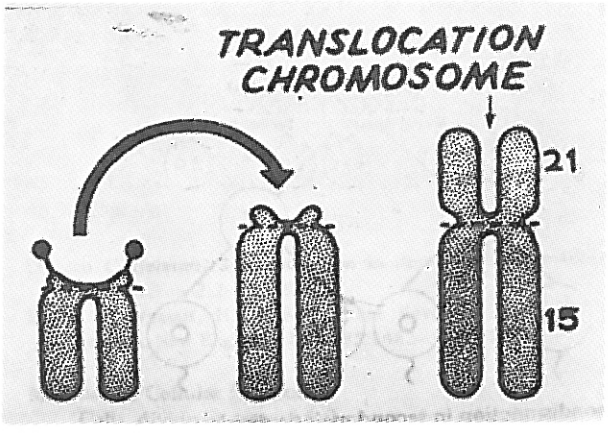


شکل ۱۸

Deletion - B : یعنی اینکه قسمتی ازیکی از بازوهای کروموزوم جدا شده وگم میشود .

Translocation - C : عبارتست از این است کـه قسمتی از دو کروموزوم غیر همولگ باهم جای خـود را عوض میکنند یا بعبارت دیگر Translocation عبارتست از مبادله موادکروموزومی بین دوکروموزوم غیرهمولگ . در شکل (۱۹) نحوه ایجاد این‌عارضه بین کروموزوم زوج ۲۱ و ۱۵ بخوبی نشان داده شده است . در این تصویـر قسمتهائی از کروموزوم ۲۱ و۱۵ که بالای خط نقطه‌چین قرارگرفته از بین رفته و بقیه آنها مطابـق شکل بهـم میپیوندند .

چنانچه مبادله مواد کروموزومی بین دوکروموزوم غیرهمولگ دوجانبه ومتقابل (Reciprocal) باشد گویند Balanced Translocation ولی چـنانچـه از یك



کروموزوم‌متریال بیشتری به‌کروموزوم دیگر رفته‌باشدگویند Unbalanced Translocation. در هنگام بحث راجع به‌سندرم دان بیشتر در این مورد صحبت خواهد شد .

Duplication - D : کیفیتی است که قسمت کنده شده از یك کروموزوم به کروموزوم دیگری که همولگ آن است بچسبد .

Inversion - E : این حالت وقتی اتفاق میافتد که بعداز شکسته شدن کروماتید قطعه شکسته شده خودش را بهمان کروموزوم رسانده و معکوس قرار میگیرد . البته در این هنگام ماتریال کروموزومی تغییر نکرده است ولی‌انتشار آن متفاوت است .

Ring Chromosome - F: هرگاه هـردو بازوی کروموزوم در انتهای خود دچار شکستگی شونـد و سپس دو بازوی ناقص بیکدیگر متصل شوند حالتی بنـام رینگ کروموزوم بوجود میآید ودراین حالت تظاهرات‌کلینیکی نسبت مستقیم باحجم تکه‌گم شده ازکروموزوم دارد .

ناگفته نماند که بیشتر ناهنجایهای بالا در حین تقسیم سلولی ایجاد میشوند ، گاه مقداری از یك‌کروموزوم که در زمان تقسیم ازدست رفته‌آنقدر نیست‌که بامیکروسکپ معمولی قابل‌رویت باشدلذا درمواقعی‌که بانقصهای مادرزادی غیرقابل توجیه برخورد میکنیم علاوه برموتاسیون ژنها ما میتوانیم اختلالات کروموزومی از نوع ساختمانی را نیـز مطرح نمائیم . مثلا درهر مافرودیسم حقیقی که نسج بیضه و تخمدان هردو وجود دارد آنرا میتوان در صورت XX بودن چنین توجیه کردکه در اسپرماتوژنز وقتی که تقسیم میوتیك انجام میشده در زمان اتصال انتهائی کروموزومها Y و X مقداری از مواد کروموزومی Y به‌کروموزوم X چسبیده است ودر نتیجه زیگوت باوجود آنکه کاریوتیپ XX دارد ژنهای کروموزوم Y نیز وجود دارد .

(فهرست اصطلاحات کروموزومی)
Chromosomal Nomenclature

برای مشخص نمودن طرح کروموزومی در افراد سالم و یا بیماران مبتلا به‌اختلالات کروموزومی جهت اختصار وآسانی مطالعه از علائم و نشانه‌هائی استفاده میشود که میتوان با مطالعه آنها بآسانی و بسرعت بنوع اختلالات کروموزومی پی برد ویاآنها را نوشت .

برای توصیف یك کاریوتایپ اولین عددی که نوشته میشود نشانه تعداد کلی کروموزومها اعم از جنسی و یاغیرجنسی است ، بعداً باگذاشتن یك‌کاما بعداز عدد کلی کروموزومها علائم مربوط به کروموزومهای جنسی نوشته میشود .

مثلا 46,XX نماینده زن سالم (ازنظر کروموزومی) و نمای 46,XY مشخص مرد سالم است . طرح 47,XXY متعلق به‌بیماری است با ۴۷ کروموزوم که ۴۴ عدد آنها اتوزوم و سه‌کروموزوم جنسی XXY میباشد (سندرم کلاین فلتر) .

اتوزومها فقط وقتی مشخص میشوند که آنومالی در آنها یافت شود وچنانچه ازنظر تعداد دچار اختلال باشند بدنبال حرف مشخص‌کننده گروه کروموزومها (A,B,C,D,E,F,G,)

در صورتیکه تعداد کروموزومها بیشتراز طبیعی باشد علامت باضافه (+) وچنانچه کمتر باشد علامت منها (ـ) بعداز گذاردن کاما در پشت کروموزومهای جنسی درجلوی حرف مربوطه‌گذاشته میشود .

مثلا طرح 45,XX,C — نماینده بیماری است با ۴۵ کروموزوم‌که دو عددآنها جنسی ویکی ازکروموزومهای اتوزوم از دست رفته‌که مربوط به‌گروه C (زوج ۶تا۱۲) میباشد .

طرح 48,XXY,G+ مشخص بیماری است با ۴۸ کروموزوم که سه‌عدد آنها جنسی XXY و کروموزوم اتوزم اضافی مربوط به گروه G (زوج ۲۱ و۲۲) میباشد .

اگر کروموزوم اضافی و یا ازدست رفته بطور مشخص معلوم باشدکه بچه زوجی تعلق دارد میتوان کلمات باضافه یا منها را در جلوی شماره کروموزوم مربوطه نوشت مثلا :

طرح 45,XX16, —18+ مربوط به‌شخصی است که تعداد کلی کروموزومها ۴۵ میباشد که ۲ عدد آنها جنسی و کروموزوم اتوزوم از دست رفته مربوط به‌زوج ۱۶ کروموزومهاست .

مثال دیگر 46,XY,16— 18+ مشخص بیماری است با ۴۶ کروموزوم که ۲ عدد آن جنسی است (XY) همراه از دست رفتن یکی ازکروموزومهای زوج ۱۶ و یك کروموزوم اضافی روی زوج ۱۸ .

اگر کروموزوم اضافی ویاگم‌شده بطور قطع معلوم نباشد که بکدام گروه مربوط است ولی نه‌بطور یقین بلکه حدساً بتوان آنرا بزوج یاگروهی نسبت داد از علامت سئوال استفاده خواهد شدکه در جلوی گروه ویا عدد کروموزومی نوشته میشود مثلا :

طرح 45,XX,?C — مربوط به‌بیماری است‌که ۴۵ کروموزوم دارد با دوکروموزوم X وکروموزوم اتوزوم از دست رفته احتمالا مربوط به‌گروه C میباشد .

مثال دیگر مشخص کارپوتایپ شخصی باکروماتین جنسی مثبت همراه یك کروموزوم اضافی اکروسانتریك میباشد (47,XX, ?G+ ویا 47,XX?21 + و غیره) .

در موزائیسم که میدانیم دو ویا سه گروه سلولی با فرمول کروموزومی متفاوت وجود دارند ابتدا طرحهای کروموزومی موجود را مطابق فرمولهای فوق نوشته و بعد آنها را توسط یك ممیز (/) ازیکدیگر جدا میکنیم مثلا :

45,X/46,XY موزائیسم با دوگروه سلولی را نشان میدهد که یك دسته با ۴۵ کروموزوم ویك دسته دیگر با ۴۶ کروموزوم و دوکروموزوم جنسی XY

طرح 46,XX/46,XY موزائیسم با دوگروه سلولی XY,XX را نشان میدهد .

مثال دیگر 46,XY/47,XY,G+ موزائیسم با دوگروه سلولی را نشان میدهد یکی گروه مرد سالم و دیگری‌گروهی با ۴۷ کروموزوم که کروموزوم اضافی از دسته G میباشد .

مثال دیگر 45,X/46,XX/47,XXX موزائیسم باسه‌گروه سلولی را نشان میدهد یك گروه سندرم ترنر یك گروه زن نرمال و گروه آخر ۴۷ کروموزوم و کروموزوم اضافی X است .

اصطلاحات کروموزومی درتغییرات ساختمانی کروموزومها :

بازوی کوتاه کروموزوم باحرف P و بازوی بلند آن باحرف q مشخص میشود . ساتلیت باحرف S سانترومر باکلمه Cen وتنگی ثانوی باحرف h مشخص میشود .

افزایش طول بازوی کروموزوم با علامت باضافه (+) و کوتاه شدن طول بازوی کروموزوم با علامت منها (ـ) مشخص میشود که بعداز علامت بازو (q یا P) نوشته میشود .

برای مثال $2P^+$ مشخص اضافه شدن طول بازوی کوتاه کروموزوم زوج ۲ و Bp^- نماینده کوتاه‌شدن بازوی کوتاه کروموزومهای دسته B وبالاخره Gq — مشخص‌کوتاه شدن بازوی بلندکروموزوم G میباشد .

وقتی یکی از بازوهای کروموزومهای متاسانتریك (۲۰ و۱۹ و۳ و۲ و۱) طولش تغییر نماید میتوان با گذاشتن یك علامت سئوال بین کروموزوم مشخص شده و علائم باضافه یا منها آنرا مشخص نمود . مثلا 3?+ نماینده

این است که یکی‌از بازوهای زوج سوم کروموزوم‌ها طولش زیاد شده است .

Inversion باکلمه inv مشخص میگردد و برحسب اینکه قطعه جدا شده کروموزوم ازکدام بازو بدیگری منتقل شده است میتوان با علائم و نشانه و باگذاشتن کلمه inv جلوی پرانتز آنهارا مشخص نمود مثلا :

inv (Dp + q —) نشانه inversion در کروموزوم گروه D است و قطعه کنده شده از بازوی بلند به‌بازوی کوتاه چسبیده است (بطور معکوس) .

در Translocation از کلمه t استفاده میشودکه در جلوی‌پرانتز گذاشته میشود وداخل پرانتزکروموزومهای غیرطبیعی تعیین هویت شده‌اند مثلا :

طرح کروموزومی 46,XY,t(Bp — Dq +) متعلق به‌بیماری است با تعداد کلی ٤٦ کروموزوم که دوعددآنها جنسی و XY است وترانسلوکیشن متقابل بین بازوی کوتاه کروموزومی از دسته Bوبازوی بزرگ کروموزومی ازگروه D میباشد .

گاهی Translocaion بین کروموزومهای جنسی واتوزوم صورت میگیرد مثلا :

طرح 46,X,t(Xq+; 16p —) مربوط به زنی است که ترانسلوکیشن متقابل بین بازوی بزرگ کروموزوم X و بازوی کوتاه کروموزوم نمره ١٦ وطرح

46,Y,t(Xp +; 16p —)

همان اختلال را در مرد نشان میدهد . در مثالهای بالا کروموزوم جنسی سالم بعداز عدد تعیین‌کننده تعداد کروموزومها نوشته میشود و کروموزوم جنسی مبتلا به ترانسلوکیشن داخل پرانتز ودر مجاورت نزدیك باکروموزوم اتوزوم مبتلا نوشته میشود .

علامت Semicolon (;) مشخص این است که دو کروموزوم تغییر یافته وجود داشته و Translocation متعادل است . (Balanced Translocation)

وقتی مطالعات فامیلی نشان دهد که کروموزوم بخصوصی از پدر یا مادر بارث میرسد میتوان بااضافه کردن کلمه Pat (پدری) و یا mat (مادری) بدنبال مشخصات کروموزومی پدری‌ویامادری بودن وراثت کروموزوم معیوب را نشان داد .

مثلا اگر پدری Translocation متقابل بین بازوی کوتاه (p) کروموزومی از گروه Bوبازوی بلند(q) کروموزومی از گروه D داشته باشد طرح کروموزومی آن عبارت خواهد بود از : 46,XY,t(Bp —; Dq +)

پسر این شخص معمولا فقط یکی از دو کروموزوم معیوب را بارث خواهد برد ، یعنی یا 46,XY,Bp — pat خواهد شد و 46,XY,Dq + pat و چنانچه هردوکروموزوم معیوب را بگیرد طرح آن عبارت خواهد بود از : 46,XY,t(Bp —; Dq +) pat چنانچه قسمتی‌ازساختمان کروموزوم دوبل شود (Duplicated Chromosomal Structures)

کافی است قسمت اضافه شده را بوسیله علائم اختصاری‌تکرار نمود ، مثلا طرح $46,XX,G_{pss}$ نشانه کاریوتایپ زنانه همراه ۲ ساتلیت روی بازوی کوتاه کروموزومی ازدسته G میباشد و چنانچه ساتلیت روی بازوئی باشدکه محل معمولی آن نیست بازوی مربوطه باید مشخص شود . مثلا وجود ساتلیت روی بازوی کوتاه کروموزوم ١٨ در کاریوتایپ مردانه بصورت $46,XY,18_{ps}$ نشان داده میشود .

مثال دیگر زنی است‌که دو ساتلیت یکی روی بازوی کوتاه ودیگری روی بازوی بلند کروموزومی از دسته G دارد . (46,XX,Gpsqs.).

اگر ساتلیت طویل باشد یك علامت باضافه درپشت شماره یا گروه کروموزوم گذاشته میشود مثلا : Gs+.

ایزوکروموزوم : بوسیله‌حرف(i) شخص میشودکه آنرابدنبال بازوی‌گرفتار میگذاریم‌مثلاطرح 46,XX,qi ایزوکروموزوم بازوی بلند کروموزوم X را دریك کاریوتایپ زنانه نشان میدهد . اگر بازوی مربوطه مشکوك باشد از علامت سئوال استفاده خواهد شد مثلا طرح 46,XX,p?i ایزوکروموزوم احتمالی بازوی کوتاه کروموزومX را نشان میدهد .

رینگ‌کروموزوم : بوسیله‌حرف (r) مشخص میشودکه بدنبال کروموزوم معیوب نوشته میشود $46,XX_r$ رینگ کروموزوم X و یا 46,XY,Br نماینده رینگ کروموزوم B است .

کروموزومی که تعیین هویت نشده باشد ، با کلمه (mar) که مخفف Marker است مشخص میگردد .

قطعات کروموزومی بدون سانترومر (Acentric) در تهیه کاریوتاپ شمرده نمیشوند ولی باکلمه ace مشخص میگردند ولی قطعات دی وتری‌سنتریك که باکلمات tri , dic مشخص میگردند درشمارش فقط یکی بحساب میآیند .

مثلا طرح 48,XX,F —, dic +, mar1 +, mar2 +,ace نماینده کاریوتایپ زنانه‌ای است همراه از دست رفتن یکی از کروموزومهای گروهF توام با قطعه کروموزوم Dicentric ودو کروموزوم تعیین هویت نشده (Marker) و یك‌قطعه کروموزوم Acentric

(دنباله درشماره آینده)