

مبانی ژنتیکی و تکاملی دید رنگ

(ارائه شده در گفتگوی علمی گروه اپتومتری روشنا)

بهروز مالکی

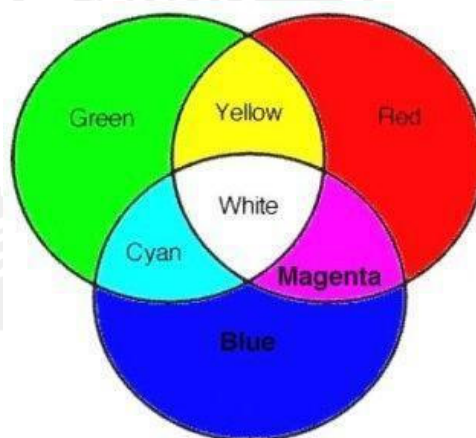
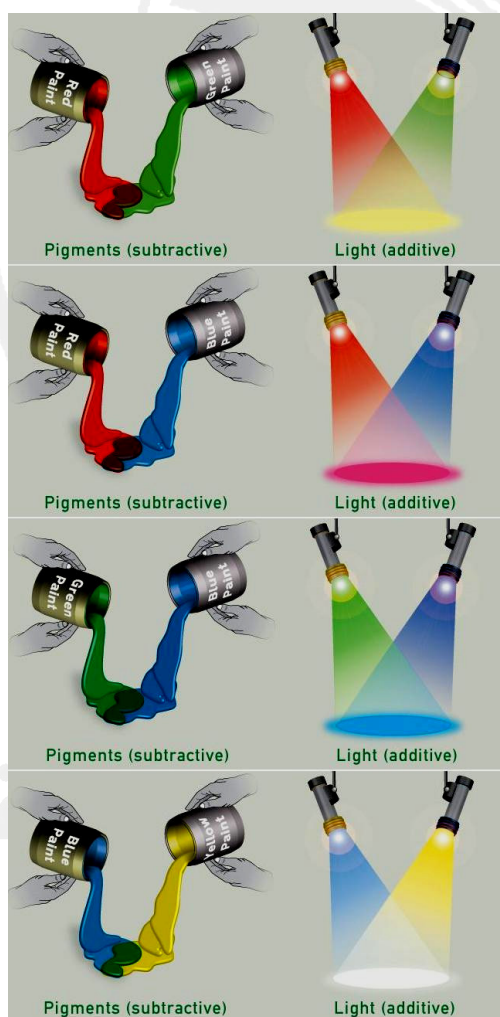


گروه اپتومتری روشنا

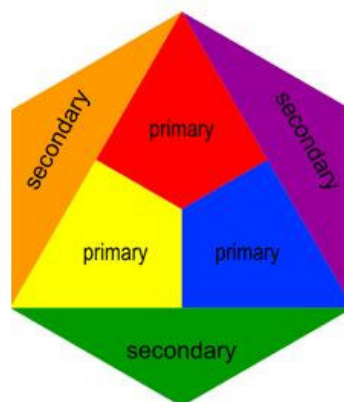
رنگهای اصلی:

صحبتمون را با یه سوال شروع کنیم، رنگای اصلی چند هستند و کدوم رنگا هستند؟ قرمز و آبی ، زرد یا سبز؟

تو مبحث نورها قرمز سبز و آبی رنگای اصلی هستند. تو نقاشی و مبحث ترکیب رنگدانه ها قرمز، زرد و آبی رنگ اصلی اند. علت این تفاوت دو سیستم متفاوت ترکیب رنگ هست: افزایشی یا Additive و کاهشی یا Subtractive. ترکیب نورها ترکیب بصورت افزایشی (Additive) هست. یعنی هنگام ترکیب دو رنگ سبز و قرمز هر دو نور در نورحاصله حضور دارند و لذا هم مخروطهای سبز و هم مخروطهای قرمز را در چشم تحریک میکند و نور زرد درک میشود. ترکیب رنگ در رنگهای نقاشی بصورت کاهشی (Subtractive) هست. یعنی در ترکیب دو رنگ قرمز و سبز، رنگ سبز قسمت قرمز طیف را جذب میکند، رنگ قرمز قسمت آبی و زرد طیف را جذب میکند. بنابر این در نور بازتابی از رنگ حاصله عملاً همه قسمتهای طیف جذب شده اند و رنگ حاصله، به رنگ سیاه دیده میشود.



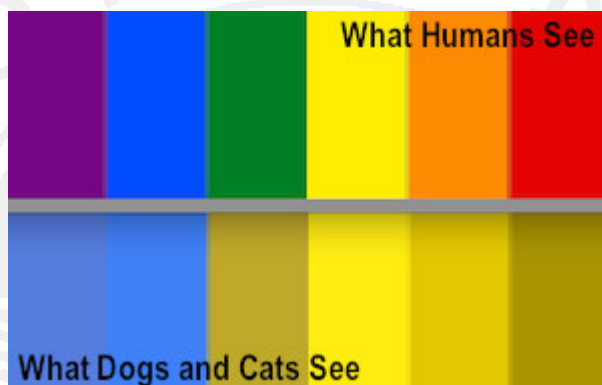
Additive



Subtractive

سوال دوم: آیا این تقسیم بندی رنگها به اصلی و ثانویه، مربوط به ویژگی های فیزیکی نور هست یا علت دیگه ای دارد؟ نه اینها ویژگی فیزیکی نور نیستند. این تقسیم بندی ناشی از محدودیت فیزیولوژیک ما هست. ما انسانها سه رنگ قرمز، سبز و آبی را اصلی میدانیم چون چشم ما سه نوع cone برای این رنگها داره.

اکثر پستانداران دی کرومات هستند. پس اگه از یک گربه پرسید رنگای اصلی کدامند: خواهد گفت آبی و قرمز-سبز چون همه رنگهایی که من میبینم میتونم با ترکیب این رنگها ایجاد کنم.

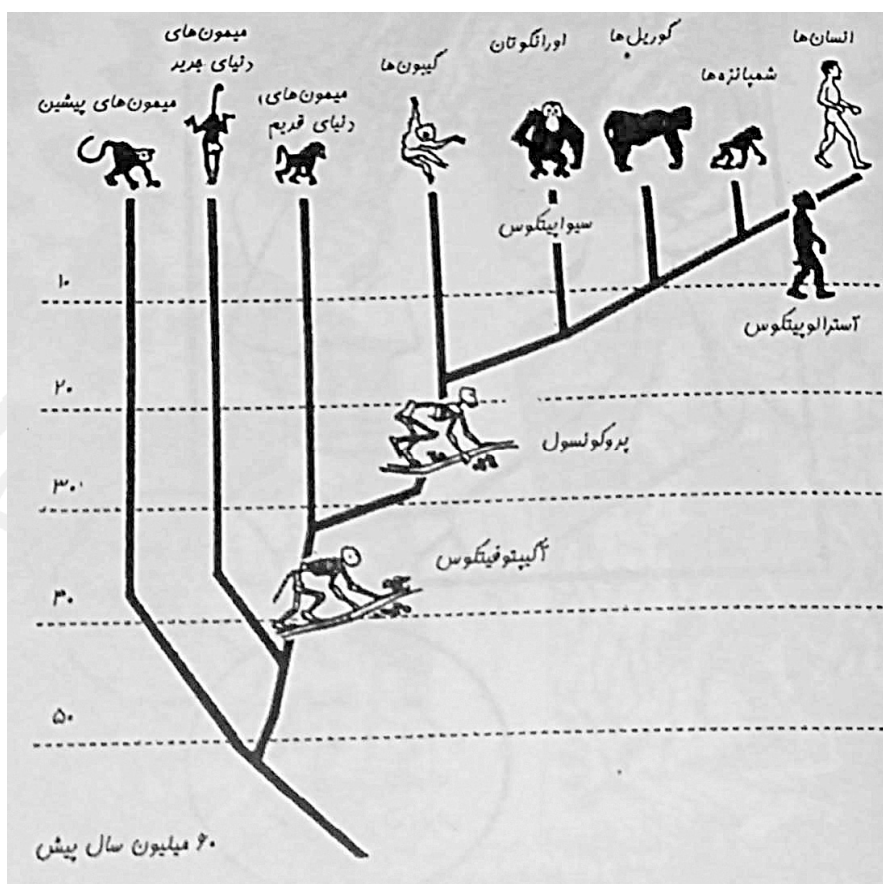


برخی پرنده ها و خزندگان و ماهی ها تتراکروماتند یعنی چهار رنگ اصلی دارند. نور چهارم قابل درک توسط آنها UV هست. متأسفانه انسان در مسیر تکامل دید شب رسپتور UV رو از دست داده.

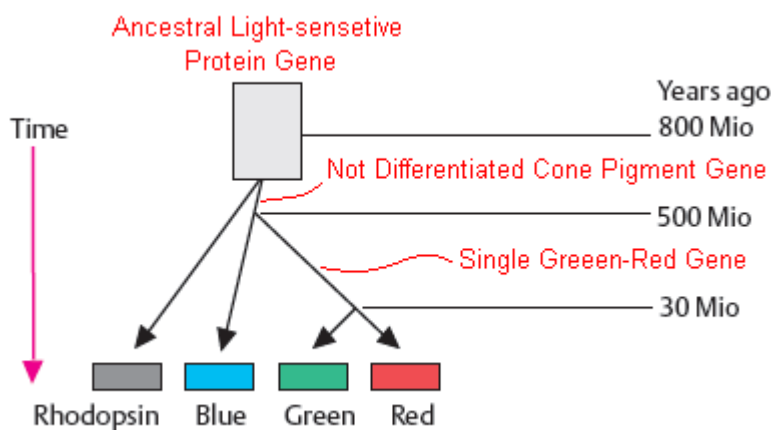
تکامل دید رنگ:

از آنجایی که اولین موجودات کره زمین آبی بودند و زیر آب همه چیز آبی رنگ هست، اولین ژن درک رنگ در موجودات مربوط به درک رنگ آبی در مقابل ژن قرمز-سبز(زرد) بود. ژن قرمز-سبز در روی خشکی نیز در تشخیص رنگ گیاهان و ... به یاری خزندگان و پرندگان و پستانداران می آمد. نهایتاً با فاصله زمانی بسیار زیاد، ژن قرمز از سبز جدا شد و این توانایی در ما بوجود آمد که مزایایی مثل میوه های رسیده و مغذی و خطراتی مثل یک مار خطرناک در میان چمنها را به راحتی بتوانیم تشخیص دهیم.

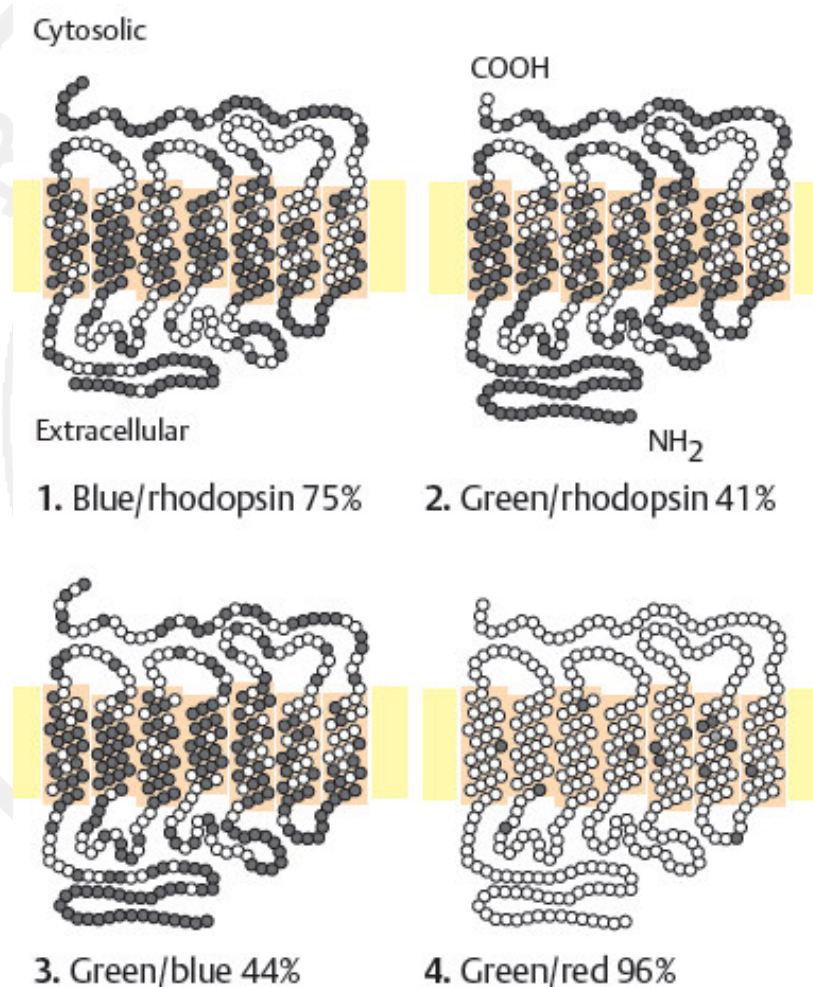
در بین پستانداران تنها انسان و میمونهای دنیای قدیم، تری کرومات هستند که نشون میده اینها جد تکاملی یکسانی داشته اند ولی میمونهای دنیای جدید، دی کرومات بوده و تنها قادر به تشخیص آبی و قرمز-سبز هستند که نشون میده این میمونها اخیراً (چهل، پنجاه میلیون سال پیش) حسابشونو از آدما سوا کردند.



مطالعات نشون میده در ۸۰۰ میلیون سال قبل ژن کنترل کننده پیگمان بینایی اجدادی با duplication به دو ژن کنترل رودوپسین و ژن مخروط تمایز نیافته تبدیل شد. ۵۰۰ میلیون سال قبل از duplication این ژن مخروط تمایز نیافته، یک ژن مربوط به طول موج کوتاه (آبی) و یک ژن واحد برای قرمز-سبز بوجود آمد. حدود ۳۰ تا ۴۰ میلیون سال قبل و بعد از جدا شدن میمونهای دنیای جدید از میمونهای دنیای قدیم، از duplication ژن واحد قرمز-سبز، دو ژن جداگانه برای سبز و قرمز بوجود آمد.



میتوانید با توجه به شکل بالا بگید حدس میزنید شباهت بین ژنهای مختلف چقدر باید باشد، یعنی کدومها به کدومها شبیه ترند؟ بیشترین شباهت بین ژنهای قرمز و سبز هست. چون همین تازگیها (۳۰ میلیون سال پیش) از یک منبع مشترک تکامل پیدا کرده اند. بعد از اونها چی؟ درجه دوم شباهت مال کدوم هست. رودوپسین و آبی. علت اینکه شباهت بین رودوپسین و آبی کمتر از شباهت بین سبز و قرمز هست، گذشت زمان زیاد بین تکامل رودوپسین و آبی (۵۰۰ میلیون سال در مقابل ۳۰ میلیون سال) هست، چرا که در این مدت ۵۰۰ میلیون سال ژنهای رودوپسین و آبی هرکدام مسیر تکاملی جداگانه ای را طی کرده اند.



C. Similar structure of visual pigments

مطالعه مولکولی ژنها هم نظر ما رو تایید میکنه. طبق شکل فوق شباهت قرمز و سبز ۹۶ درصد، شباهت رودوپسین و آبی ۷۵ درصد، شباهت سبز و آبی ۴۴ درصد، شباهت سبز و رودوپسین ۴۱ درصد.

فوتورسپتورها و سیستمهای دید رنگ:

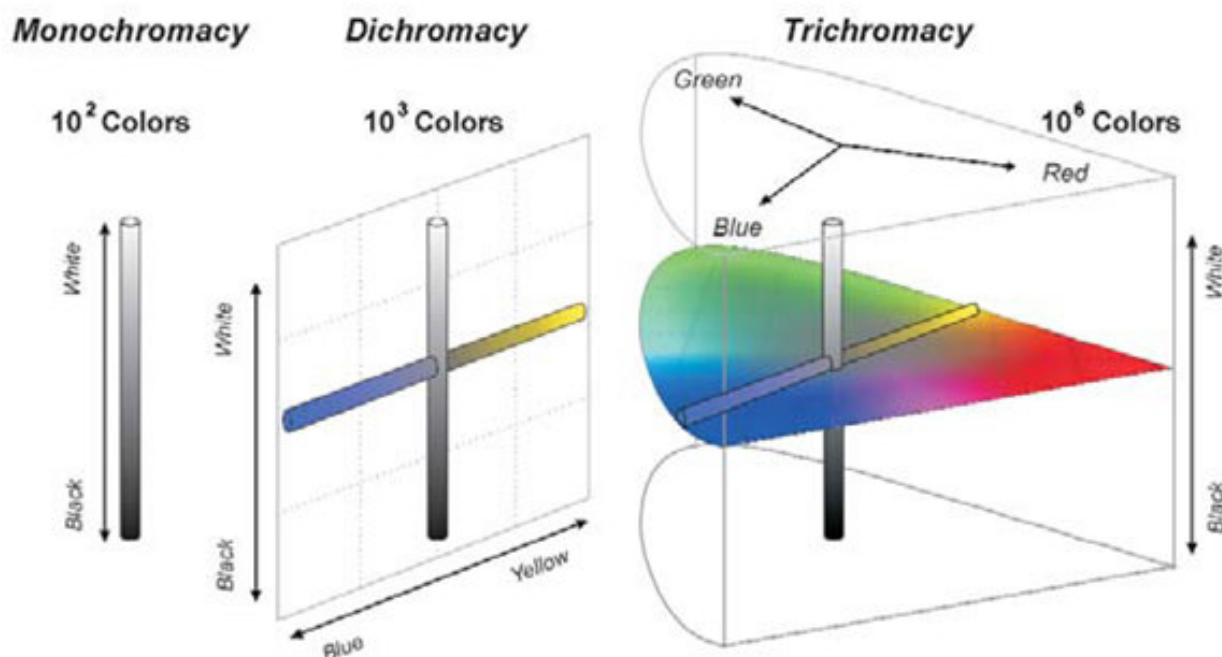
خوب بریم سراغ انسان. گفتیم سه نوع سلول مخروطی داریم:

۱- سلولهای مخروطی حساس به طول موج بلند (نور قرمز) که بیشترین حساسیتش به طول موج ۵۶۰ نانومتر هست و رنگدانه اون (Red Cone Pigment) RCP نامیده میشه. به اینها مخروطهای (L (long-wavelength-sensitive) نیز گفته میشه.

۲- سلولهای مخروطی حساس به طول موج متوسط (نور سبز) که بیشترین حساسیتش به طول موج ۵۳۰ نانومتر هست و رنگدانه اون (Green Cone Pigment) GCP نامیده میشه. به اینها مخروطهای (M (middle-wavelength-sensitive) نیز گفته میشه.

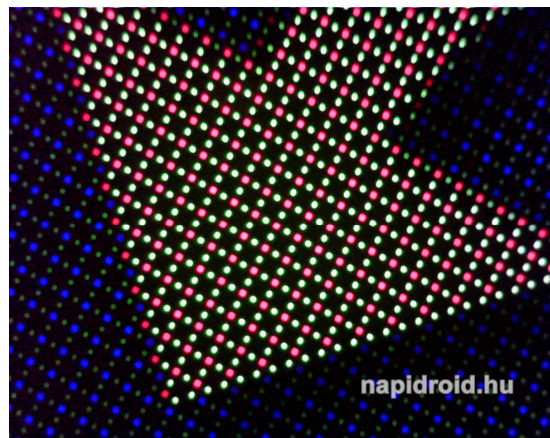
۳- سلولهای مخروطی حساس به طول موج کوتاه (نور آبی) که بیشترین حساسیتش به طول موج ۴۲۰ نانومتر هست و رنگدانه اون (Blue Cone Pigment) BCP نامیده میشه. به اینها مخروطهای (S (short-wavelength-sensitive) نیز گفته میشه.

یه تصویر جالب هست که نشون میده با افزایش هر فوتورسپتور چه تغییری در تعداد رنگهای قابل درک توسط ما بوجود آمد:



با یک فوتورسپتور قادر به تفکیک ۱۰۰ رنگ از هم، با دو فوتورسپتور قادر به تفکیک ۱۰۰۰ رنگ و با سه فوتورسپتور قادر به تفکیک یک میلیون رنگ شدیم.

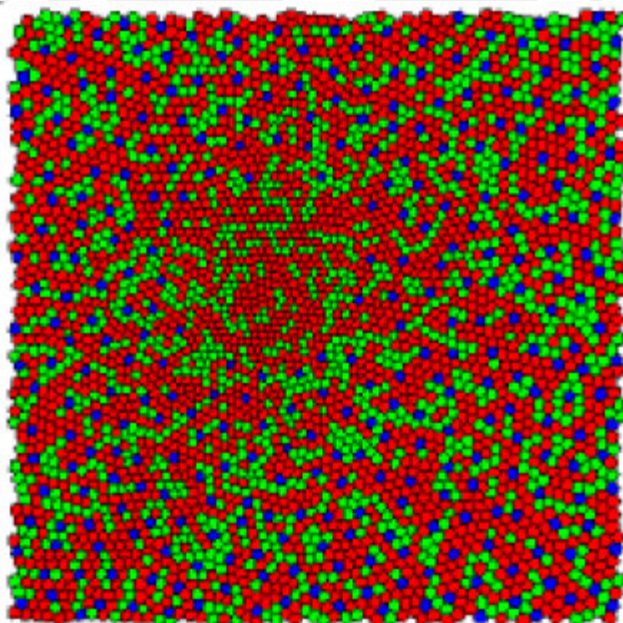
لازم به توضیح هست که رنگهایی که ما میبینیم فقط ساخته ذهن ما هستند و از نظر فیزیکی وجود ندارند. بعنوان مثال ما از آنجایی که رسیپتوری برای رنگ زرد نداریم، نور زرد (با طول موج حدود ۵۷۰ نانومتر) را به رنگ زرد میبینیم، چون این نور مخروطهای سبز و قرمز را به یک اندازه تحریک



میکند. در عین حال اگر وقتی پیکسلهای کوچک یک مانیتور به مقدار مساوی به دو رنگ سبز (با طول موج ۵۱۰) و قرمز (با طول موج ۶۵۰) روشن باشند، هم بجای درک دو رنگ قرمز و سبز، مانیتور را به رنگ زرد میبینیم، چون دوباره مخروطهای سبز و قرمز به یک اندازه تحریک میشوند.

عکس روبرو تصویر یک فلش نمایش داده شده توسط مانیتور کامپیوتر هست. اگر از جلو نگاه کنید، فقط پیکسلهای قرمز و سبز را میبینید، اگر از فاصله چند متری نگاه کنید فلش را به رنگ زرد خواهید دید. رنگ زردی که زاییده ذهن شماست و وجود خارجی ندارد.

میدونید بیشترین مخروطهای موجود تو شبکه کداند؟ مخروطهای آبی تنها ۷ درصد از مخروطهای شبکه رو به خودشون اختصاص میدن. ۹۳ درصد باقی مونده بین سبز و قرمز تقسیم میشه که حدود ۵۶ درصد به قرمز و ۳۷ درصد هم به سبز ها میرسه. چیدمان فوتورسپتورها در رتین (Cone Mosaic) را در شکل زیر میبینید. دقت کنید ناحیه مرکزی اصلا مخروط آبی نداره. اندازه اون قسمت تقریباً 0.34 درجه هست. حدود یک سوم درجه.



به نظر شما چرا تعداد مخروطهای قرمز و سبز در شبکیه بیشتر هست؟ علت این مسئله برمیگردد به زمان غارنشینی اجداد ما. پدران ما آگه میتونستن میوه های رسیده قرمز را از میوه های کال و برگهای سبز تشخیص بدن، احتمال غذا خوردن و زنده موندنشون بیشتر بود. خیلی ساده اونایی که مخروط قرمز و سبز بیشتری داشتند زنده موندند و بقیه از گشنگی مردن. تو تصویر زیر میتونید گوجه رسیده را تشخیص بدید؟



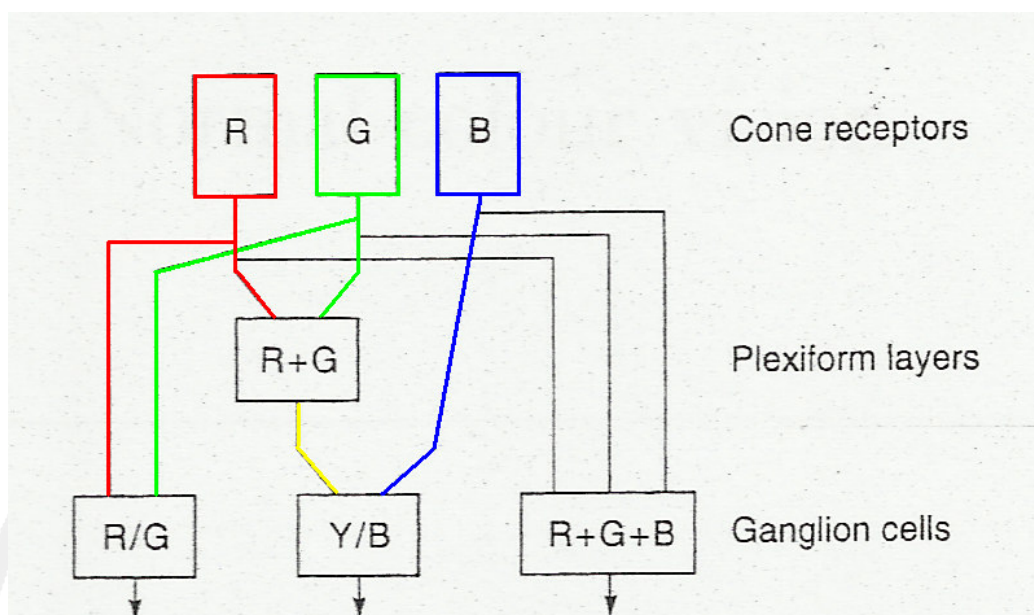
Find the ripe tomato.

دو تصویر بالا تعدادی گوجه رسیده و کال را اونطور که یک فرد قرمز کور می بیند، نشون میده. میتونید گوجه قرمز رسیده رو پیدا کنید؟ به تصویر زیر که همون گوجه ها رو از دید یه فرد تری کرومات نشون میده توجه کنید:



علاوه بر فوتورسپتورهای Cone، ما فوتورسپتورهای Rod و Circadian Photoreceptors را داریم. فوتورسپتورهای Circadian در سال ۱۹۹۸ کشف شدند و Melanopsin Retinal Ganglion Cells هستند. حساسیت و رزولوشن زمانی و فضایی آنها کمتر از سلولهای راد و کن هست و به نور پخش محیطی حساسند. بیشترین حساسیت آنها به نور آبی (بویژه آبی روشن) میباشد. اینها فوتورسپتورهای بینایی نیستند بلکه به کمک هورمونها، ساعت بیولوژیک بدن را تنظیم میکنند.

بعد از فوتورسپتورها هم یک سری سیستمهایی تو دید رنگ داریم. منظور از سیستم مجموعه ای از سلولهای لایه های مختلف شبکیه هست که نهایتاً به سلولهای گانگلیونی ختم میشن و آکسونشون تا LGB امتداد پیدا میکنه:



بعضی سلولهای گانگلیونی از هر سه نوع مخروط ورودی میگیرند و از آنها میانگین گرفته، مقدار روشنایی کلی رو مشخص میکنند. این سیستم روشنایی مقدار تاریکی در مقابل روشنایی یا سفید در مقابل سیاه را به مغز گزارش میکنند. سیستم بعدی از مخروطهای سبز و قرمز ورودی میگیره و مقدار قرمز در برابر سبز را به مغز گزارش میده. سیستم آخر پیچیده تر هست. اول در لایه های plexiform دو رنگ سبز و قرمز مخلوط شده و مقدار نور زرد (ترکیب قرمز و سبز) محاسبه میشه. بعد در سلولهای گانگلیونی این مقدار زرد محاسبه شده و مقدار آبی که مخروطهای آبی نشون میدن وارد سیستمی میشود که مقدار آبی در برابر زرد را به مغز گزارش میده.

در مغز تعدادی سلولهای مربوط به رنگ در ناحیه V2 دیده میشود اما کار اصلی پردازش رنگ در مغز در نواحی V4 که در قسمت شکمی لوب اکسی پیتال واقع شده شامل hV4 یا Lingual Gyrus و V4 α یا Fusiform Gyrus صورت میگیرد.



کروموزوم، DNA، ژن:

خوب با یکم ژنتیک چطورید؟ تعریف ژن چی بود؟ ژن واحد پایه انتقال وراثت در یک ارگانیسم زنده هست. DNA مجموع ژنها و کروموزوم فشرده شده کلاف DNA هست.

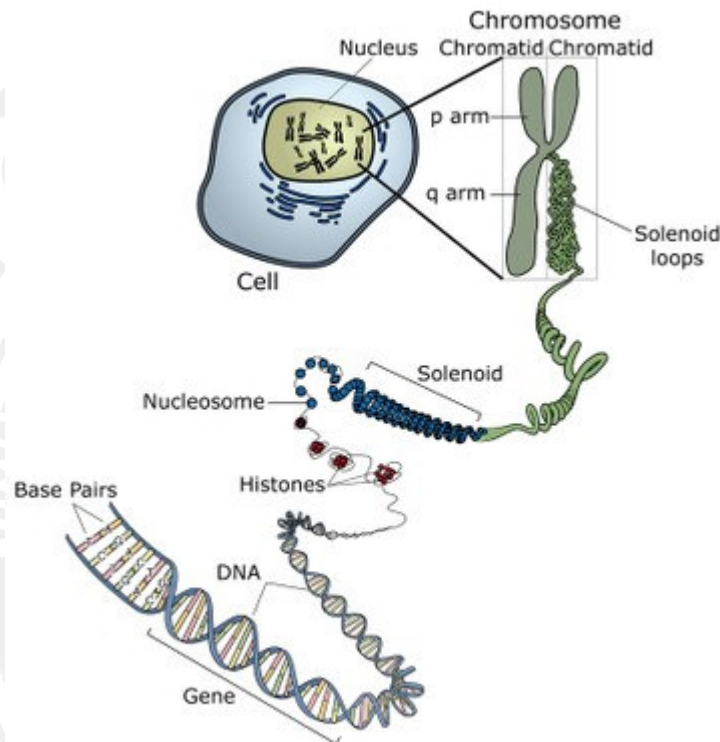
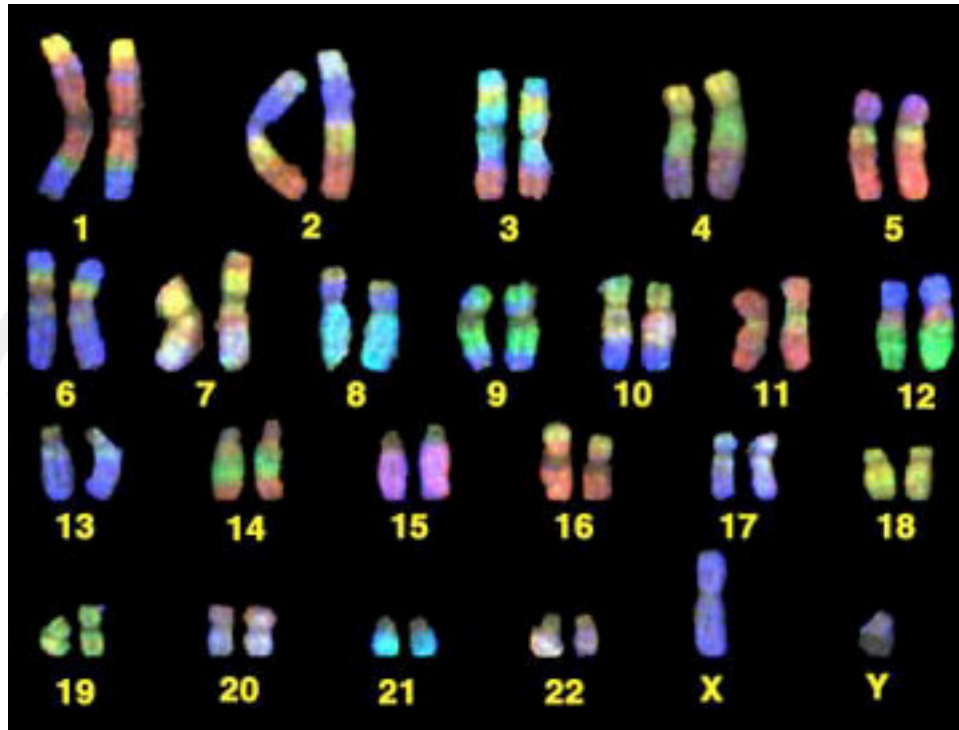


Image adapted from: National Human Genome Research Institute.

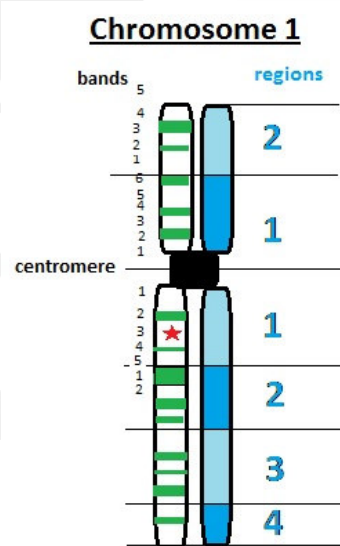
محل قرار گیری کروموزومها در هسته سلول هست و شکل ظاهری کروموزوم همیشه یه همچین چیزی:



انسان ۲۳ جفت کروموزوم دارد و آگه یه سرهنگ ژنتیک بخونه کروموزومها رو اینجوری، جفت جفت و با شماره کنار هم میچینه.



برای مشخص کردن محل یک ژن روی کروموزوم، اول شماره کروموزوم، بعد بازوی بلند (q) یا کوتاه (p) بودن محل قرار گیری ژن و بعد شماره ناحیه قرار گیری ژن رو ذکر میکنن.



در مثال بالا محل نشان داده شده با علامت ستاره مربوط به ژن 1q1.3 میباشد.

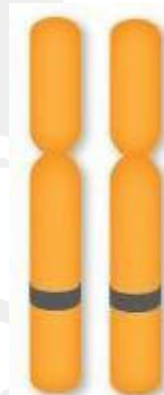
رودوپسین رنگدانه سلولهای استوانه ای هست و علامت مخففش میشه RHO. در انسان ژنهای اداره کننده تولید Rhodopsin در آدرس 3q21.3 تا 3q24 قرار دارند. این جمله یعنی چی؟ یعنی روی کروموزوم زوج ۳، روی بازوی بلند از ژن 21.3 تا 24. یعنی یه مجموعه ژن هست. ژن واحد نیست.

ژنهای اداره کننده تولید RCP (رنگدانه مخروطهای قرمز) و GCP (رنگدانه مخروطهای سبز) در آدرس xq28 قرار دارند. یعنی چی؟ یعنی ژنهای تولید رنگدانه مخروطهای قرمز و سبز روی ناحیه ۲۸ بازوی بلند کروموزوم جنسی X قرار دارند. بخاطر بسپارید که این دو تا خیلی شبیه به همد و خیلی هم نزدیک به هم قرار دارند.

نهایتا ژنهای اداره کننده تولید BCP (رنگدانه مخروطهای آبی) هم در آدرس 7q31.3 تا 7q32 قرار دارند.

توارث در دید رنگ:

قبل از رفتن سراغ تواریث و نحوه انتقال صفات موجودات زنده به فرزندانشان، یه مفهوم دیگه هم باید در مورد کروموزومها بدونیم. اطلاعات موجود در هر جفت کروموزوم تقریبا یکسان هستند. یعنی اگه فرض کنید تصویر زیر مربوط به جفت کروموزوم ۷ باشه، اون قسمتی که با رنگ سرمه ای مشخص شده حاوی ژن مخروطهای آبی هست و در هر لنگه از این جفت وجود داره.



هرکدام از این دو ژن را اصطلاحا allele میگوین. آلل ها در برخی مواقع حالت رقابتی دارند یعنی یکی غالب و یکی مغلوب هست. مثلا در مورد مخروطهای آبی آلل معیوب غالب است و اگر یکی از آللها موجود در جفت کروموزوم هفت معیوب باشد فرد قطعا دچار مشکل در تشخیص رنگ آبی خواهد شد،

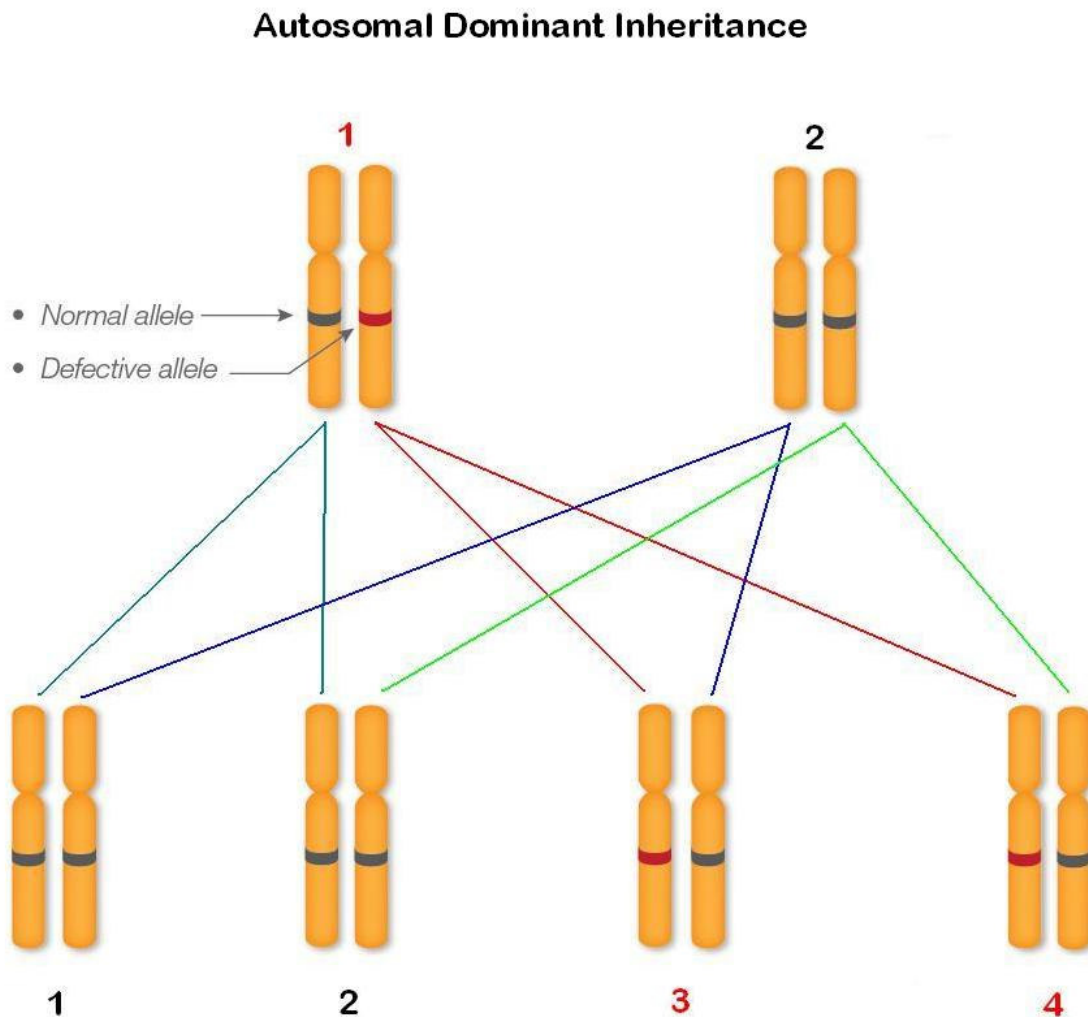
هرچند که یک آلل سالم هم دارد. این نوع توارث را توارث اتوزومی غالب یا autosomal dominant inheritance میگویند.

در مورد سلولهای استوانه ای اوضاع برعکس است و آلل معیوب مغلوب هست. یعنی اگر یکی از آللهای موجود در جفت کروموزوم سه معیوب باشد فرد دچار مشکل در سلولهای rod نخواهد شد، چون هنوز یک آلل سالم دارد که بر آلل معیوب برتری دارد. این نوع توارث را توارث اتوزومی مغلوب یا autosomal recessive inheritance میگویند.

بطور کلی توارث به دو صورت ممکنه صورت بگیرد:

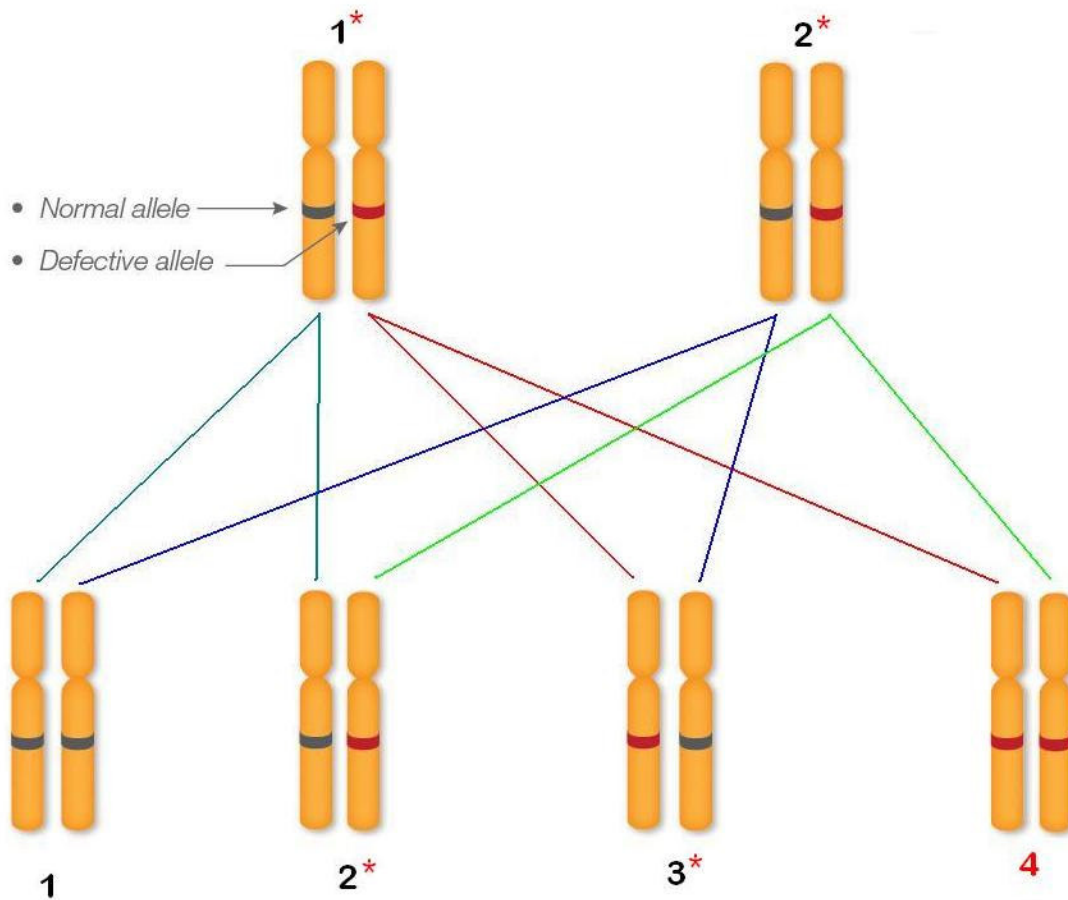
- اتوزومال یعنی اینکه ژن مربوطه روی یکی از ۲۲ جفت کروموزوم غیر جنسی قرار گرفته باشه. مثل ژن استوانه ها که روی جفت کروموزوم ۳ و ژن مخروطهای آبی که روی زوج کروموزوم ۷ هست.
- توارث x-linked که به اشتباه "وابسته به جنس" خوانده میشود و در اصل باید آنرا توارث "وابسته به کروموزوم جنسی x" نامید چراکه در آن ژن مورد نظر روی کروموزوم جنسی x قرار دارد (یعنی در زوج کروموزوم ۲۳). این نوع توارث "وابسته به جنس" یعنی وابسته به زن یا مرد بودن نیست بلکه وابسته به کروموزوم جنسی x هست که در هر دو جنس زن و مرد (در زنان یک جفت و در مردان یک عدد) وجود دارد. مثل ژن مخروطهای قرمز و سبز.

انواع توارث اتوزومال را میتوانید در شکل های زیر ببینید.



تصویر فوق مال توارث اتوزومال غالب هست (مثل اختلالات دید رنگ زرد - آبی). والد شماره یک مبتلا هست یا ناقل بیماری؟ بله مبتلاست. تو اتوزومال غالب، ناقل نداریم. یا فرد مبتلاست یا نیست. چند درصد احتمال داره فرزندا مبتلا بشن؟ ۵۰ درصد.

Autosomal Recessive Inheritance



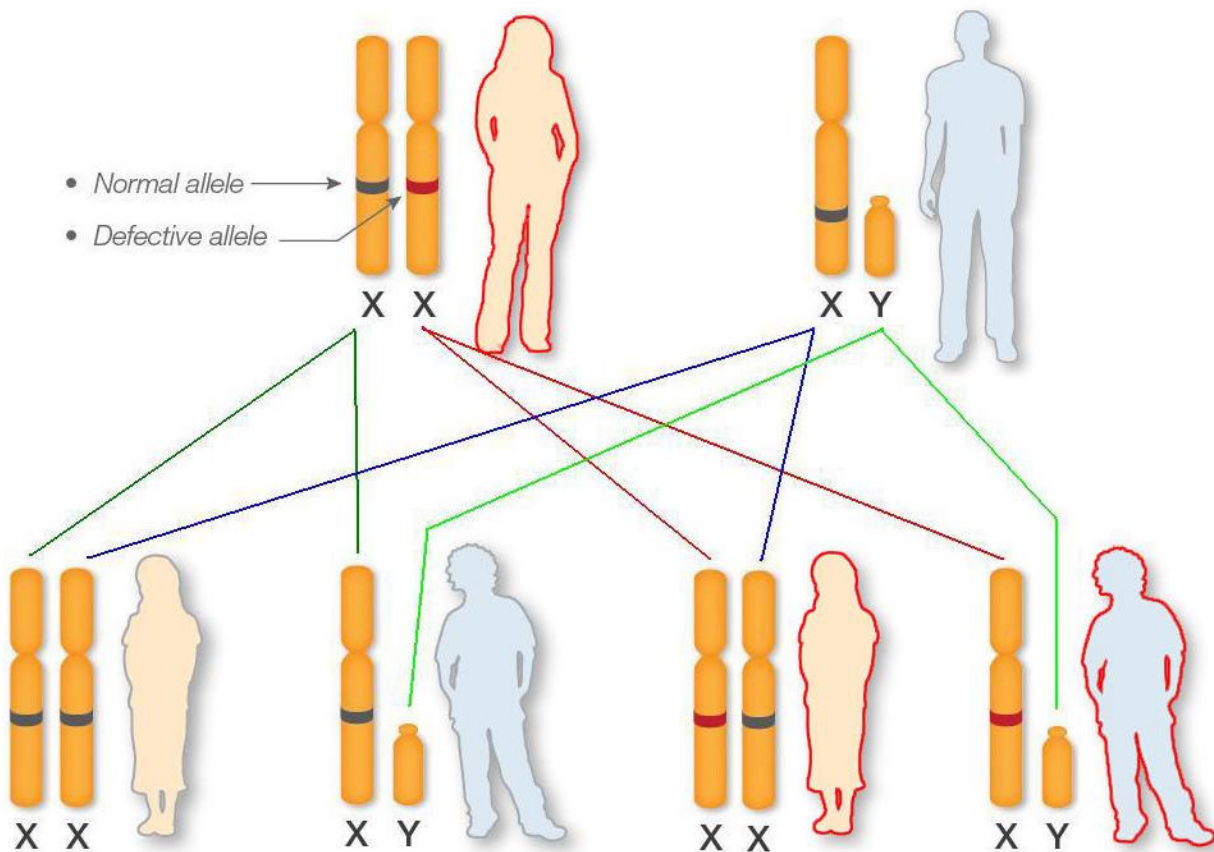
تصویر فوق مال توارث اتوزومال مغلوب هست (مثل rod مونوکروماسی).

اگر فقط یکی از والدین ناقل باشه، احتمال ناقل بودن فرزندان ۵۰ درصد و احتمال ناقل بودنشان هم ۵۰ درصد است. اگه هر دو والد ناقل باشند، احتمال ابتلا فرزندان ۲۵ درصد و احتمال ناقل بودنشان ۵۰ درصد است.

گروه اپتومتری روشنا

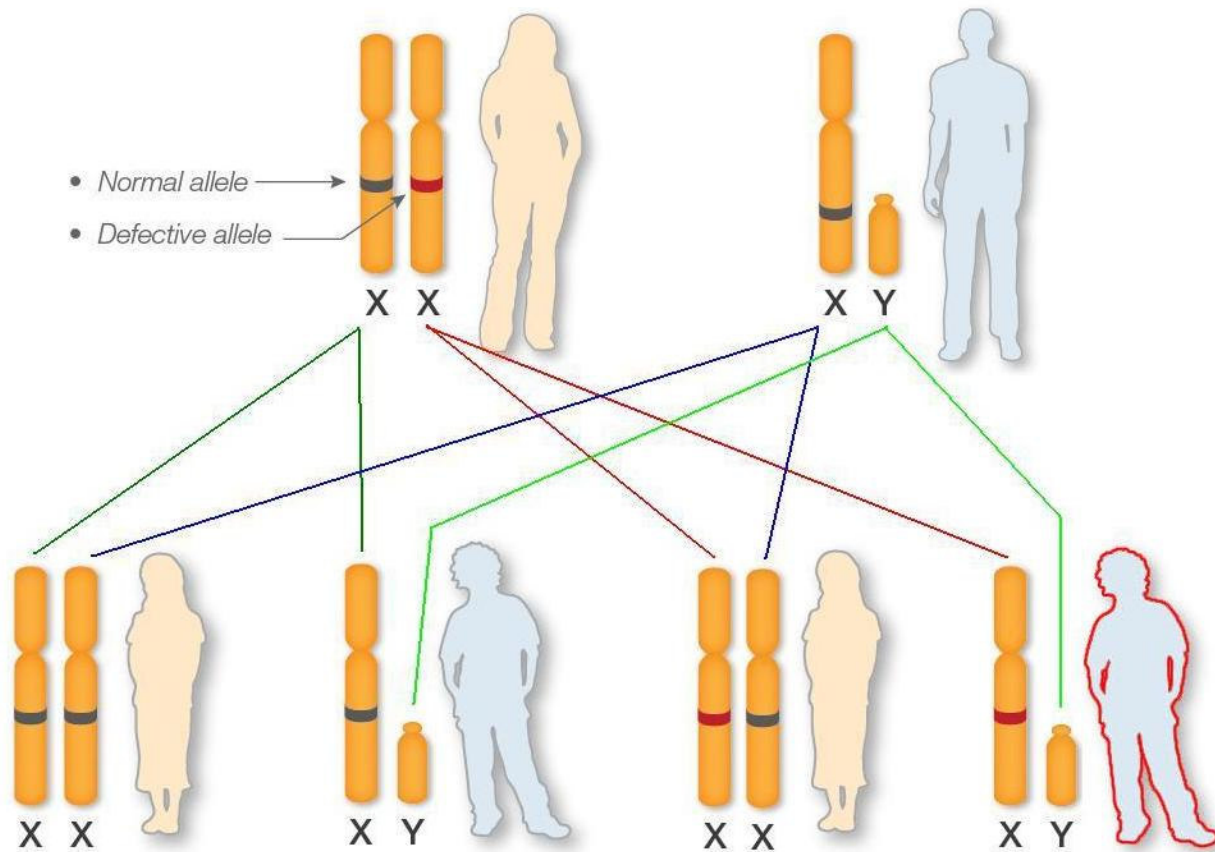
خوب بریم سراغ توارث وابسته به کروموزوم جنسی X. تفاوت وراثت اوتوزومال با وراثت وابسته به کروموزوم جنسی X چی بود؟ در وراثت وابسته به کروموزوم جنسی X، ژن مورد نظر روی کروموزوم جنسی X قرار دارد. پس در عمل علاوه بر غالب و مغلوبی آلهها باید جنسیت فرزندان رو هم مد نظر قرار بدیم.

X-linked Dominant Inheritance



تصویر فوق مال توارث وابسته به جنس غالب هست. اگر مادر مبتلا باشه، احتمال سالم بودن فرزندان ۵۰ درصد (۲۵ درصد پسر، ۲۵ درصد دختر) و احتمال ابتلای فرزندان هم ۵۰ درصد (۲۵ درصد پسر و ۲۵ درصد دختر) خواهد بود.

X-linked Recessive Inheritance



تصویر فوق مال توارث وابسته به جنس مغلوب هست (مثل اختلالات دید رنگ قرمز - سبز). اگر مادر ناقل باشه، احتمال فرزند پسر سالم ۲۵ درصد، فرزند دختر سالم ۲۵ درصد، فرزند دختر ناقل ۲۵ درصد و فرزند پسر مبتلا ۲۵ درصد خواهد بود. چون کروموزوم X در انتقال اون نقش اساسی داره و ژن معیوب بصورت مغلوب هست، آقایون بیشتر از خانمها مبتلا به مشکلات توارثی وابسته به جنس مغلوب میشوند.

تقسیم بندی انواع اختلالات دید رنگ:

۱- افراد Anomalous Trichromate :

که هر سه رنگ را میبینند ولی در تشخیص یکی از رنگها ضعیفند:

الف: دوترانومالی یا اختلال دید رنگ سبز خفیف

ب: پروتئومالی یا اختلال دید رنگ قرمز خفیف

ج: تریتانومالی یا اختلال دید رنگ زردآبی خفیف

۲- افراد Dichromate :

که دو رنگ را میبینند و در تشخیص یکی از رنگها مشکل دارند:

الف: دوترانوپسی یا اختلال دید رنگ سبز

ب: پروتانوپسی یا اختلال دید رنگ قرمز

ج: تریتانوپسی یا اختلال دید رنگ زردآبی

میبینید که اطلاق "کوررنگ" به افراد گروه ۱ و ۲ که حداقل دو رنگ را میبینند، درست نیست. بنابر این بنده در صحبت‌های اصطلاح کوررنگی را خیلی کم بکار بردم و بیشتر عبارت "اختلال دید رنگ" را استفاده کردم.

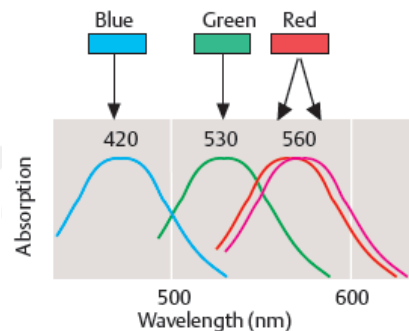
۳- افراد Monochromate :

یا همون blue cone monochromate ها که فقط یک رنگ را تشخیص میدهند ولی چون رنگ دیگری را نمیبینند، ملاکی برای مقایسه این رنگ با اون ندارند و عملاً نمیتوانند مفهوم رنگ را درک کنند.

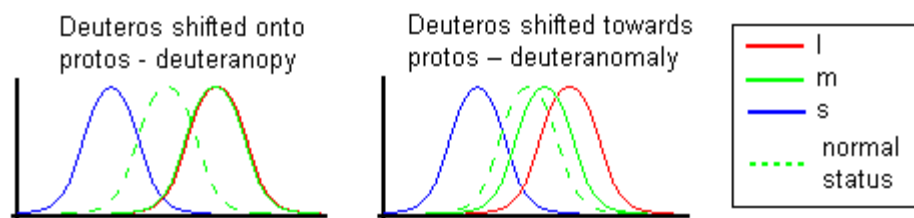
۴- افراد Achromate :

یا همون راد مونو کروماتها که اصلاً سلول مخروطی ندارند.

در یک فرد نرمال مقدار حساسیت فوتورسپتورها به طول موجهای مختلف نور به شکل زیر هست.

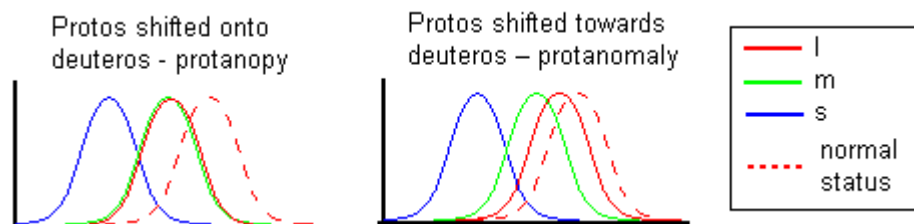


اختلالات دید رنگ قرمز-سبز: تو فردی که اختلال دید رنگ قرمز سبز دارد، حساسیت به قرمز یا سبز از بین میره و منحنی قرمز و سبز بر هم منطبق میشه. اگه ژنهای سبز دچار اختلال بشن، فرد دچار سبز کوری (deuteranopia یا deuteranomaly در حالت صدمه نسبی) میشه.



خط چین سبز منحنی طبیعی سبز را نشان میدهد. خط سبز ممتد منحنی فرد دچار نقص را نشان میدهد. میبینید که منحنی سبز بطرف قرمز حرکت کرده و بر اون منطبق شده. یعنی مخروطهای سبز فرد بجای اینکه بیشترین حساسیتشان روی نور سبز باشد روی نور قرمز هست.

اگه ژنهای قرمز دچار اختلال بشن، فرد دچار قرمز کوری (protanopia یا protanomaly در حالت صدمه نسبی) میشه.



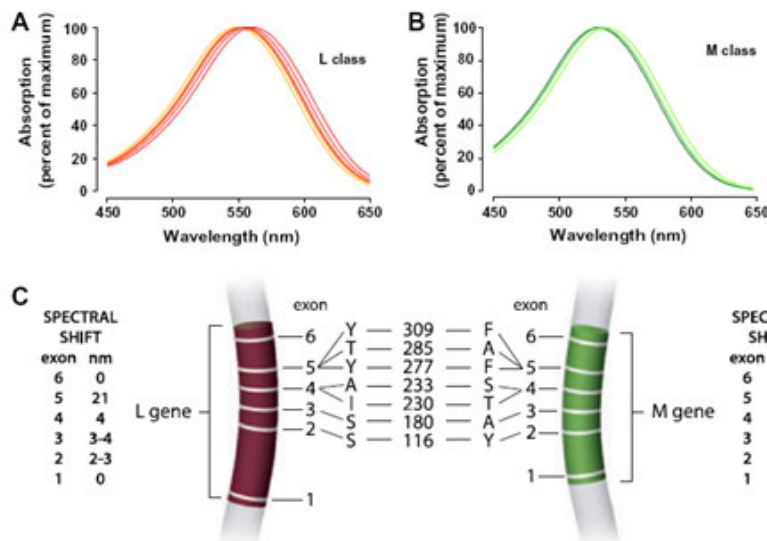
خط چین قرمز منحنی طبیعی قرمز را نشان میدهد. خط قرمز ممتد منحنی فرد دچار نقص را نشان میدهد. میبینید که منحنی قرمز بطرف سبز حرکت کرده و بر اون منطبق شده. یعنی مخروطهای قرمز فرد بجای اینکه بیشترین حساسیتشان روی نور قرمز باشد روی نور سبز هست.

میزان شیوع پروتانوپی و پروتانومال و دوترانوپی و دوترانو مال در جدول زیر آمده است.

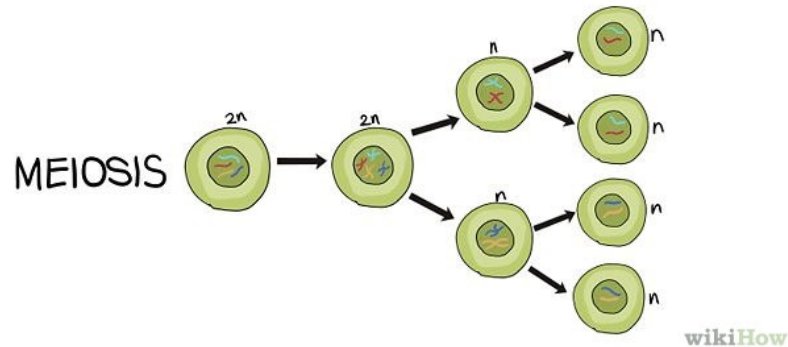
TABLE 9-3 Prevalence and Inheritance of Color Vision Defects			
Color Vision Status	PREVALENCE (%)		
	Male	Female	Inheritance
Anomalous trichromacy			
Protanomaly	1.0	0.02	X-linked recessive
Deuteranomaly	5.0	0.38	X-linked recessive
Tritanomaly	?	?	?
Dichromacy			
Protanopia	1.0	0.02	X-linked recessive
Deuteranopia	1.1	0.01	X-linked recessive
Tritanopia	0.002	0.001	Autosomal dominant
Monochromacy			
Rod monochromacy (complete achromatopsia with reduced visual acuity)	0.003	0.002	Autosomal recessive
Cone monochromacy (complete achromatopsia with normal visual acuity)	?	?	?

۲ درصد آقایان پروتن و ۶.۱ درصد آنها دوترن هستند. ۰.۰۴ درصد از خانمها پروتن و ۰.۳۹ درصد از اونها دوترن هستند. چرا آقایون بیشتر (حدود ۱۶ برابر) مبتلا شده اند؟ به دلیل اینکه اختلالات قرمز سبز از نوع وابسته به جنس مغلوب هستند.

چرا بیشترین میزان شیوع اختلالات دید رنگ از نوع قرمز-سبز هست؟ یادتون هست که قبلا گفتیم کدوم ژنها روی DNA خیلی نزدیک به هم قرار دارند؟ ژنهای مربوط به قرمز و سبز در آدرس xq28. این دو تا ژن خیلی نزدیک هم و خیلی شبیه هم هستند. پس احتمالش هم زیاده که در هنگام تقسیم سلولی میوز، با هم قاطی پاتی بشن و دید رنگ قرمز یا سبز مختل بشه. به شباهت شکل و محل قرارگیریشون دقت کنید.



تقسیم میوز رو یادتون هست؟



طی تقسیم میوز از یک سلول دیپلوئید ($2n$ کروموزومی)، چهار سلول هاپلوئید (n کروموزومی) پدید می‌آید. تقسیم میوز در واقع شامل دو تقسیم متوالی است. چون مجموع ماده وراثتی سلولهای حاصل، دو برابر ماده وراثتی سلول اولیه است، لازم است که پیش از تقسیم، سلول اولیه محتوای ژنتیکی خود را از طریق همانندسازی دو برابر نماید. این عمل در مرحله پیش از شروع تقسیم انجام می‌شود. سپس در مرحله اول تقسیم، سلول اولیه، تبدیل به دو سلول $2n$ کروموزومی میشه. در مرحله دوم از هرکدام از این سلولهای $2n$ کروموزومی دو سلول n کروموزومی تولید میشه (جمعا چهار سلول n کروموزومی). جابجای ژنهای قرمز سبز ممکن است در مرحله دو برابر شدن ماده وراثتی سلول اولیه اتفاق بیفتد و مطابق شکل زیر ژن معیوبی ایجاد شود که به فرزندان منتقل شود.

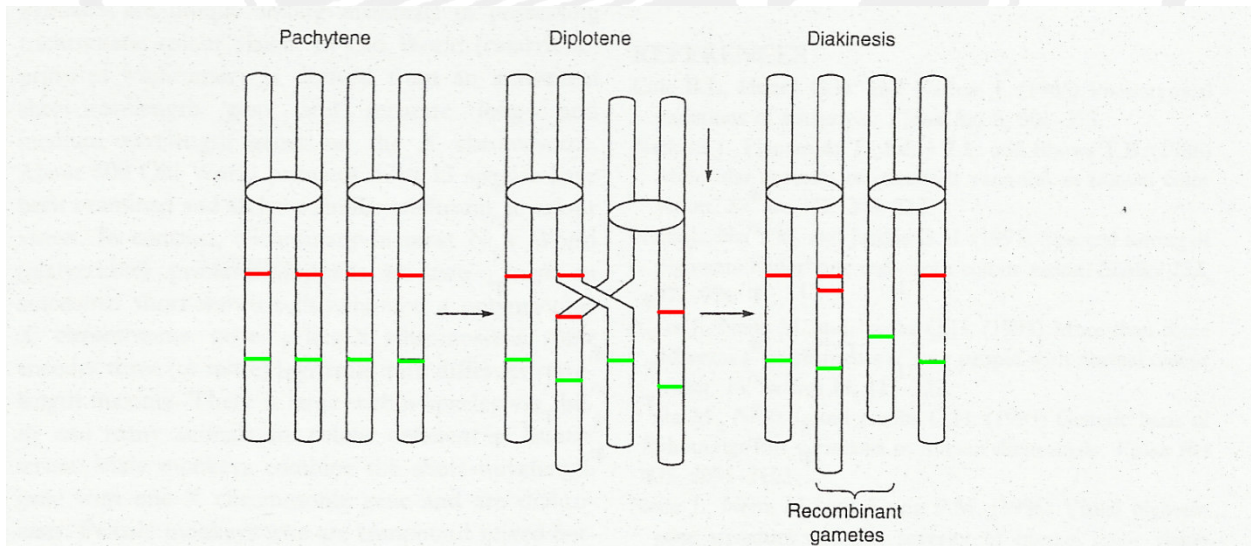


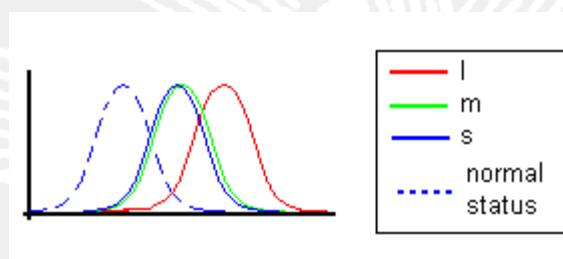
Fig. 5.6 Exchange of genetic material during meiosis. Exchange or 'crossover' of genetic material during meiosis coupled with slight nonalignment is thought to give rise to either loss of a photopigment gene or hybrid gene formation depending on the position of the breakpoint

اختلال دید رنگ زرد-آبی: آدرس ژن مربوط به فوتورسپتور آبی 7q32.1 هست. اگر ژن 7q32.1 دچار مشکل بشه نقص دید رنگ زرد آبی رو خواهیم داشت که بهش tritanopia یا tritanomalial (در موارد خفیف) گفته میشه.

شیوع در مردان و زنان تقریباً برابر و خیلی کمتر از قرمز سبز هست. چرا؟ چون وابسته به جنس نیست.

چرا شیوعش کمتر از اختلالات قرمز-سبز است؟ چون اینجا دیگه ژن مشابهی وجود نداره که این باهش قاطی بشه. احتمال اینکه در هنگام کپی گرفتن چند صفحه مشابه اشتباهاً یک صفحه رو دوبار کپی کنید بیشتر از هنگام کپی کردن صفحات کاملاً متفاوت میباش.

تو فردی که اختلال دید رنگ زرد آبی داره، حساسیت به آبی از بین میره و منحنی آبی و سبز بر هم منطبق میشه.



خط چین آبی منحنی طبیعی آبی را نشان میدهد. خط آبی ممتد منحنی فرد دچار نقص را نشان میدهد. میبینید که منحنی آبی بطرف سبز حرکت کرده و بر اون منطبق شده. یعنی مخروطهای آبی فرد بجای اینکه بیشترین حساسیتشان روی نور آبی باشد، نزدیک به نور سبز هست.

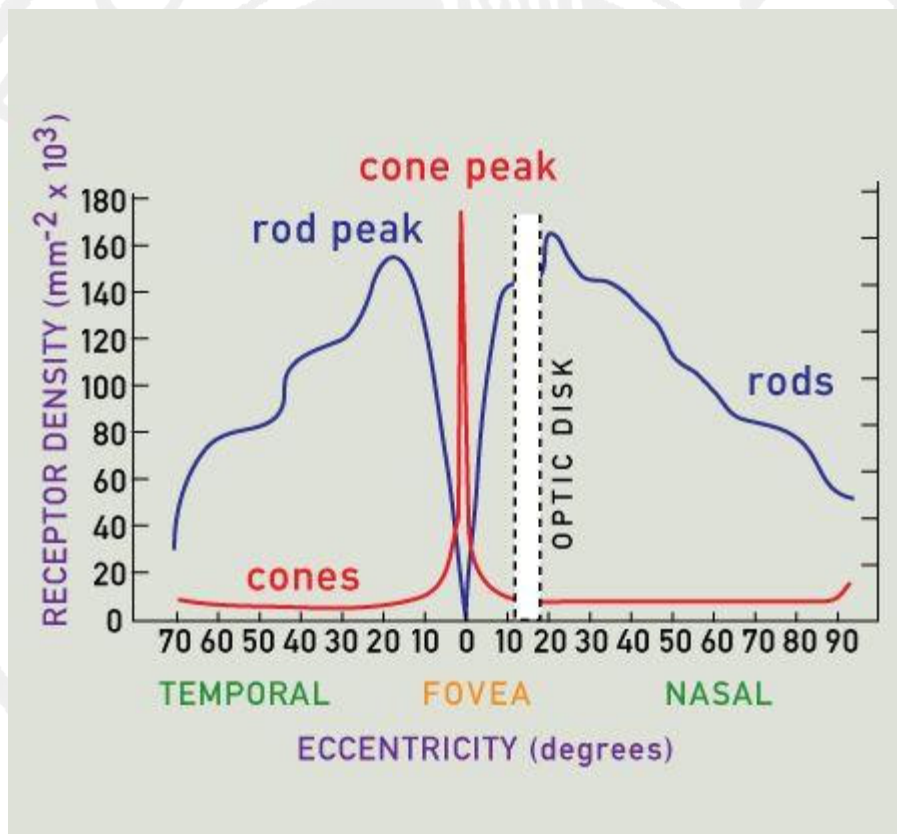
یه نکته هم درخصوص تریتانهای اکتسابی بگم خدمتون. زرد شدن عدسی در اثر افزایش سن و یا الکلیسم میتواند باعث ضعف در تشخیص قسمت آبی طیف شود. همچنین مسمومیت با حلالهای آلی، ضربات به سر و سکتاهای مغزی در نواحی V4 نیز میتواند باعث ایجاد تریتانوی اکتسابی شود.

رادمونوکروماتیسیم: اگر هر سه تا فوتورسپتور دچار مشکل بشند چی میشه؟ فرد هیچ رنگی را تمییز نمیده پس اشکالی نداره اگر اونو rod monochrome هم بنامیم. برای این افراد اصطلاح آکروماتوپسی به معنی فقدان دید رنگ درست تر از منوکروماسی هست چون عملاً هیچ تمایزی بین رنگها وجود نداره.

تو رادمونوکروماتیسیم کدوم ژن دچار اختلال میشه؟ استوانه ها که سالمند. از نظر منطقی باید بگیم ژنهای مربوط به هر سه نوع مخروط (ژنهای قرمز و سبز در آدرس xq28، آبی در آدرس 7q32.1). ولی در

عمل این که این سه ژن با هم دچار مشکل بشن تقریبا محال هست. مکانیسم ایجاد رادمونوکروماسی از طریق رنگدانه ها نیست. ژنی که دچار مشکل میشه 2q11.2 هست که جزو ژنهایی که گفتیم مسوول ایجاد رنگدانه هستند نمیشد. اختلال این ژن سبب اختلال در برخی کانالهای یونی هر سه نوع فوتورسپتور میشه و در انتقال پیام عصبی از فوتورسپتورها مشکل ایجاد میکنه. اختلال از نوع اوتوزوم مغلوب هست.

در یک فرد رادمونوکرومات چه علایمی در حدت دید و میدان بیناییش ایجاد میشه؟ اسکوتوم مرکزی طبق تصویر حدود ۱۰ تا ۱۵ درجه مرکزی که حداکثر تمرکز مخروطها در اون محدوده هست.



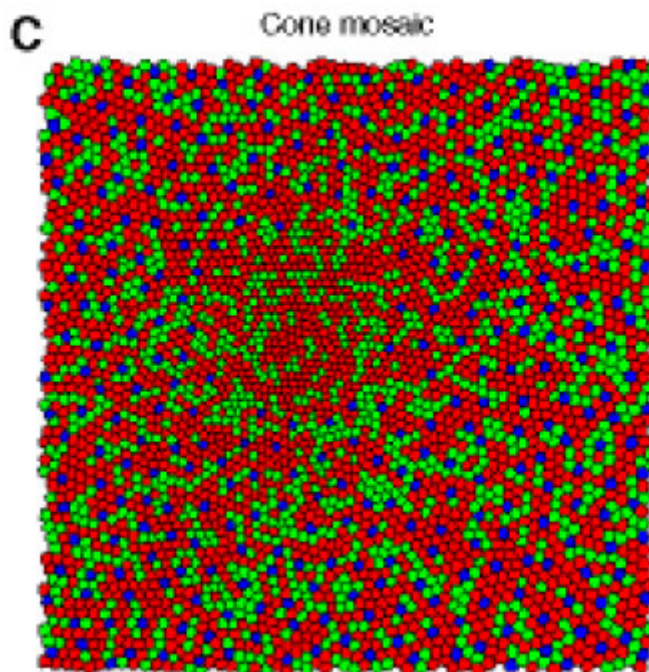
حدت دید هم به شدت کم میشه. چون دید دقیق مرکزی برعهده مخروطهاست. همچنین فرد حساسیت شدید به نور پیدا میکنه.

پس مکافاتی هست برای خودش، عدم دید رنگ، کاهش حدت دید، اسکوتوم مرکزی، حساسیت به نور. خوشبختانه نادر هست. شیوعش در زنان (0.002) و مردان (0.003) تقریبا مساوی هست.

بلو کن مونوکروماتیسم: میشه فقط یه نوع مخروط داشته باشیم؟ بله، این نوع نقص دید رنگ را blue cone monochromatism مینامند. خیلی خیلی نادر هست.

مکانیسم ایجاد اون از طریق فوتورسپتور هاست. یه فرد blue cone مونوکرومات باید همزمان هم قرمز کور و هم سبز کور باشه که گفتیم احتمالش خیلی خیلی کمه. در واقع blue cone مونوکروماتیسم اونقدر نادر هست که آماری در موردش وجود نداره. فقط از ضرب نمودن میزان شیوع پروتن در دوترن به عد خیلی خیلی کوچیک 0.000001 درصد رسیده اند. یعنی یک نفر در هر ۱۰۰ میلیون نفر. بعبارت دیگه ممکن است در ایران همچنین بیماری نداشته باشیم. خبر خوب برای خانمها اینکه تقریباً تمامی موارد مشاهده شده از بلو کن مونوکروماتیسم مذکر بوده اند. بنده در طول مدت پانزده سال سابق فعالیتیم تنها یک مورد rod monochromate دیده ام و blue cone monochromate هم که ندیده ام.

حدت دید اینها کاهش پیدا میکنه (البته نه به اندازه رادمونوکروماتیسم) چون فقط مخروط آبی دارند و دو نوع دیگه رو ندارند و همانطور که قبلاً هم گفتیم در محدوده یک سوم درجه از مرکز بینایی مخروط آبی اصلاً نداریم. پس یه اسکوتوم مرکزی خیلی کوچیک و کاهش مختصر حدت دید و کاهش شدید دید شب هم دارند.



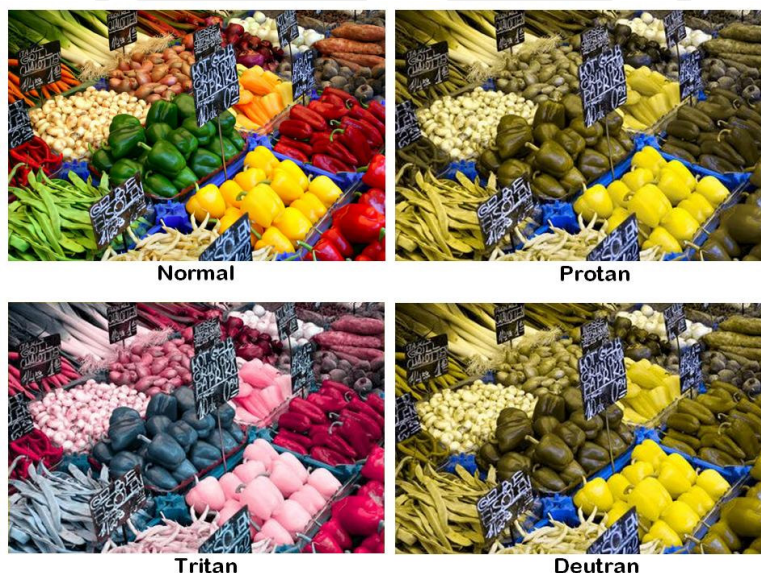
تتراکروماسی: یک نوع بسیار بسیار نادر از اختلال دید رنگ هم داریم که در ژن از تعداد فوتورسپتورها کم همیشه بلکه در اثر جهش ژنی فرد مجهز به یک نوع فوتورسپتور جدید علاوه بر قرمز و سبز و زرد میشه. اینها رو تتراکرومات (چهار رنگ بین) میگن. به نظر شما این جهش ژنی، تو کدوم ژنها بیشتر احتمال داره پیش بیاد؟ کدوم ژنها بیشتر قاطی پاتی میشدن؟ ژن جدید از ترکیب ژنهای قرمز و سبز ایجاد میشه و به رنگ نارنجی-طلایی حساسه. اینها تشخیص رنگشون صد برابر ماست، یعنی ۱۰۰ میلیون رنگ را از هم تمییز میدن.

حالا این خوبه یا بد؟ چرا گفتیم اینم اختلال دید رنگه؟ این اختلال هست چون ما سه رنگ بینیم نه چهار رنگ بین. در شهر کورها بینایی معلولیت محسوب میشه. مثلاً اگه ما دریا رو به رنگ آبی میبینیم اونها دریا رو به صد رنگ مختلف میبینند که در زبان محاوره ای کلمه ای برای بیان اون وجود نداره. اگه ما از رنگ یکدست دیوار اتاقمان که تازه رنگ شده لذت میبریم اونا از لکه های مختلف رنگی که روی دیوار میبینن در غابند و بدتر از همه این عذاب هست که وقتی به ما میخوانند در مورد اینها توضیح بدهند جلوی روشن یا پشت سرشون میگیریم "طرف قاطی داره رسماً"

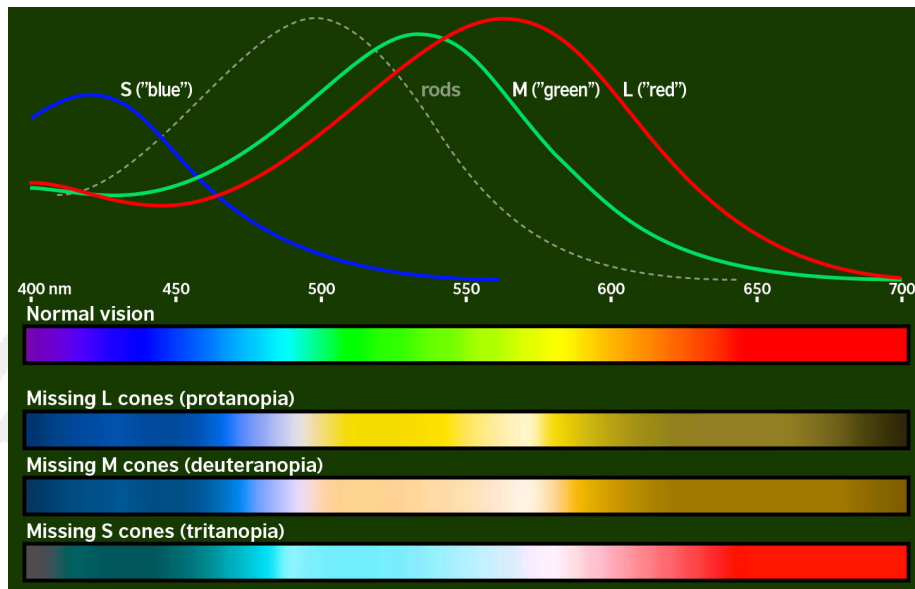
تعداد تترا کروماتها حتی از blue cone monochrome ها هم کمتر هست و در سطح جهان فقط چند تا مقاله در موردشون نوشته شده است.

شبیه سازی دید بیماران دچار اختلال دید رنگ:

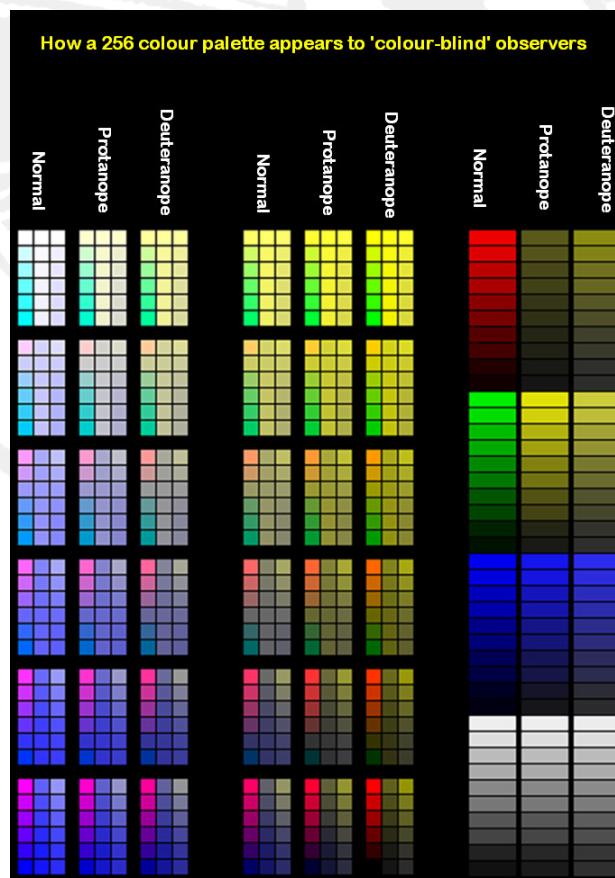
این نمونه ای از چیزی هست که افراد دچار اختلال دید رنگ میبینن. مشخصه که خرید میوه برایشون یه عذاب بزرگه!



در شکل زیر هم طیف درک رنگ هر کدام از اختلالات دید رنگ آورده شده است:



جدول زیر این طیف را با جزئیات بیشتری نشان میدهد:



و تصویر آخر که من آنرا بیشتر از بقیه دوست دارم:



Normal



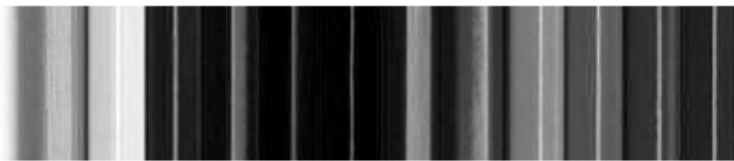
Deutan



Protan



Tritan



**Blue Cone
Monochromate**



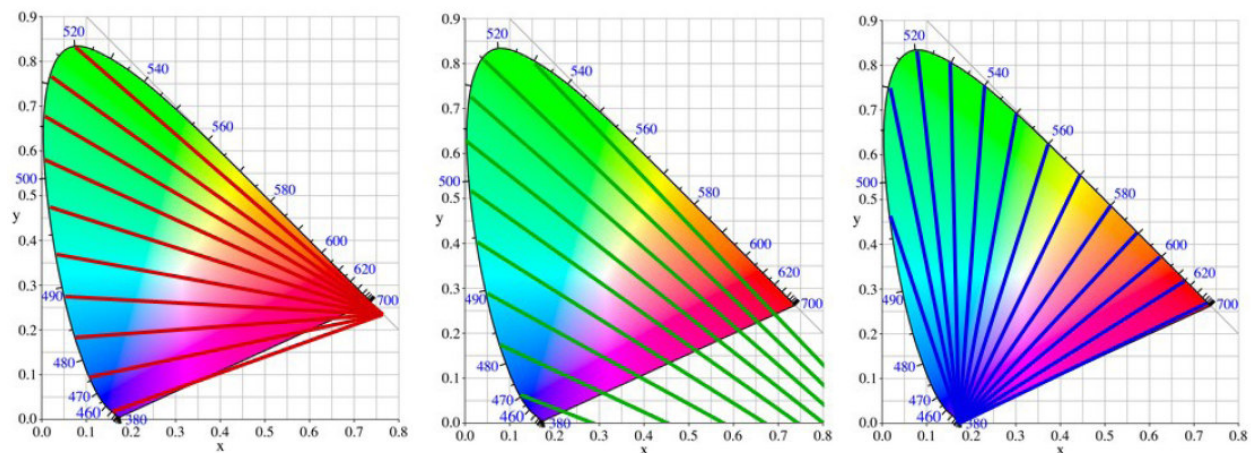
Achromate

تو تصاویر بالا میبینید که پروتتها و دوترنها هر دو تقریباً در تشخیص قرمز و سبز مشکل دارند و اونها رو قهوه ای میبینند. چرا باید اینطور باشه؟ مگه یکیشون قرمز کور و یکی سبز کور نیست؟ در طیف نور، پیک سبز و قرمز تنها ۳۰ نانومتر از هم فاصله دارند در حالیکه فاصله پیک سبز از آبی ۱۱۰ نانومتر است. طبیعی هست که به دلیل نزدیک بودن پیک دو رنگ سبز و قرمز، در صورت اختلال در رسپتور یکی از رنگهای سبز و قرمز، دو رنگ با هم اشتباه بشوند. فقط در دوترنها رنگ سبز اندکی تیره تر از قرمز و در پروتتها رنگ قرمز اندکی تیره تر از سبز درک میشه.

تریتانها آبی رو خیلی خوب میبینند چون مخروط آبی دارند ولی از آنجایی که منحنی حساسیت طیفی مخروطهای آبی که دچار نقص شده اند، شبیه به منحنی حساسیت طیفی مخروطهای سبز میشود (در واقع سبزآبی یا فیروزهای) لذا در درجه اول رنگ آبی و سبز مشابه هم درک میشوند و با هم اشتباه گرفته میشوند. در درجه دوم رنگ حاصل از ترکیب قرمز و سبز (یعنی زرد) با رنگ حاصل از ترکیب قرمز و آبی (یعنی بنفش) هم با هم اشتباه گرفته میشود. البته خود زرد به دلیل دریافت سیگنال لومینانس بیشتر (از کانالهای قرمز و سبز سالم) نسبت به بنفش روشن تر درک میشود.

بلو کن منوکروماتها آبی را سفید و زرد را سیاه درک میکنند. و راد مونو کروماتها هم که کلا سیاه و سفید می بینند.

در تصویر زیر رنگهایی که در امتداد یک خط هستند توسط افراد کوررنگ با هم اشتباه گرفته میشوند. (سمت چپ پروتن، وسط دوترن و سمت راست تریتان)



Protan, deutan and tritan lines of confusion in the CIE 1931 color space.

سوال نهایی: فرد blue cone monochromate فقط مخروط آبی را از دید رنگی دارد پس چرا اشیا آبی را نمیتواند تشخیص بدهد؟

مطالعات روانشناسی ادراک رنگ نشان داده است علی رغم اینکه از ۳۰ میلیون سال قبل ما هر سه نوع مخروط را داشته ایم، تا همین اواخر، یعنی حدود سه هزار سال قبل، رنگ آبی را نمیدیدیم. دانشمندان با بررسی نوشته های شاعر معروف یونانی یعنی هومر از جمله ایلیاد و اودیسه متوجه شدند که وی در آثار خودش کلمه سیاه را ۱۷۰ مرتبه، سفید را ۱۰۰ مرتبه، قرمز را ۱۳ مرتبه، سایر رنگها به جز آبی را زیر ۱۰ بار بکار برده و کلمه آبی را هرگز بکار نبرده. این کوررنگی ادراکی مختص زبان یونانی نیست و دانشمندان در بررسی متون قدیمی هندی، عبری، کره ای و... هم به نتایج مشابهی رسیدند. ترتیب زمانی ظهور واژه های مربوط به رنگها در تمامی زبانها از یک روال مشخص پیروی میکند. اول دو واژه سفید و سیاه، پس از آنها قرمز، بعد زرد، بعد سبز و نهایتا واژه آبی در زبانها ظاهر شده

است. شاید این توالی ترتیب ظهور رنگها را بتوان به مساله اهمیت حیاتی این رنگها از نظر اطلاع رسانی در مورد مزایا (میوه قرمز، محل سرسبز و دارای شرایط مساعد و احتمالاً حیوانات قابل شکار و ...) و خطرات (مارها و سایر جانوران موزی یا شکارچی، خون جاری شده از زخم و ...) موجود در محیط نسبت داد و یا شاید هم مربوط به تعداد فوتورسپتورها در شبکیه باشند.

یک فرد blue cone monochromate فقط بود و نبود رنگ آبی را تشخیص میدهد. یعنی فقط دو رنگ را میتواند تمایز دهد. همانطور که گفتیم در ادراک رنگ وقتی قرار باشد فقط دو انتخاب داشته باشیم، اولویت با دو رنگ سیاه و سفید هست، لذا مغز وی نبود رنگ آبی را سیاه و بود آنرا سفید تفسیر میکند. پس فقط دو رنگ سیاه و سفید توسط وی درک میشود هرچند اینکار توسط مخروطهای آبی صورت میگیرد. نتیجتاً فرد اشیای آبی را سفید و اشیای زرد را سیاه ادراک میکند.