

BIBLIOTEKA  
SHTETIT

375.1  
B 10



ÇESHITË  
*Trashëgimia*

ZYRI BAJRAMI

57  
B10.

# Ç'ËSHTE TRASHËGIMIA



24824

ZYRI BAJRAMI

SHKURTORI A BOTUESE «8 NËNTORI»

## Hyrje

Çdo qenie e gjallë lind të ngjashëm me veten e saj. Por pasardhësit, motrat dhe vëllezërit, nuk janë të prerë në kallëp.

Vetia e qenies së gjallë për të lindur pasardhës të ngjashëm me veten e saj, quhet *trashëgueshmëri*, dhe aftësia e qenies së gjallë për të fituar tipare të reja ose për të humbur tipare të mëparshme quhet *ndryshueshmëri*. Këto dy veti janë të njohura prej kohësh prej njeriut, por vetëm fillimi i shekullit tonë bëri të mundur shpjegimin shkencor të tyre dhe lindjen e një dege të re dijesh biologjike me emrin *gjenetikë*.

Vetia e trashëgueshmërisë së qenieve të gjalla siguron jo vetëm përçarjen e tipareve nga një brez në tjetrin, por edhe cakton «planin» e zhvillimit individual.

Pra për çdo qenie të gjallë bëhet fjalë për një informacion të veçantë biologjik, i cili pa dyshim është rezultat historik i zhvillimit të jetës në Tokë. Ekzistenca e çdo qenieje të gjallë është realizimi i këtij informacioni në përputhje me kushtet e mjedisit të jashtëm.

Një informacion i tillë gjenetik kushtëzon zhvillimin biologjik edhe të njeriut. Por njeriu nuk është vetëm «bir i natyrës», por ai është mbi të gjitha «produkt i shoqërisë».

Pa folur për qarqet fetare, të cilat akoma mbahen në prejardhjen hyjnore të njeriut, në masën e shkencëtarëve idealistë zotëron një variant tjetër i kësaj ideologjie. Është e vërtetë, thonë këta pseudoshkencëtarë, se gjithçka në botë është materiale, se qenia e gjallë zhvillohet në bazë të ligjeve të caktuara, por sipas tyre kjo ligjshmëri është jomateriale, është një forcë e panjohur nga njeriu, e quajtur prej tyre — vis vitalis — (forcë jetsore).

Formë e re, përmbajtje e vjetër: ta shpjegosh botën duke u nisur jo nga realiteti objektiv. Kurse për botëkuptimin tonë, siç thotë Engelsi, «është të kuptuarit e natyrës ashtu siç është pa kurrfarë shtesash të huaja».1)

Problemi tjetër që duket sikur «ngatërrohen» idealistët, është mohimi i veçorive cilësisht të reja, që lindin tek njeriu. Nga pikëpamja e dialektikës materialiste, megjithëse njeriu ka lidhje me stërgjyshërit e tij të botës shtazore, ai dallohet nga ata nga veçori cilësisht të reja. Këto veçori të reja janë rezultat i kalimit në një formë të re të lëvizjes së materies, të kalimit nga lëvizja biologjike e materies në lëvizjen shoqërore, sepse si thotë Engelsi «kur njeriu u formua me të vër-

---

1) F. Engelsi. «Dialektika e Natyrës». Tiranë 1973, fq. 228

telë si njeri, lindi edhe një element i ri — shoqëria».<sup>1)</sup>

Pyetjes që bën Engelsi se «cili është, pra, tipari karakteristik i shoqërisë njerëzore, që e dallon, atë nga tufa e majmunëve», i përgjigjet shkurt: — Puna.<sup>2)</sup>

Pra puna shoqërore është baza e jetës së shoqërisë njerëzore. Me punën shoqërore lindën marrëdhënie të atilla që mbështeten në ligjet shoqërore. Tek njeriu, jo thjeshtë si «bir i natyrës» por si «produkt i shoqërisë», zhvillimi progresiv i detyrohet luftës së klasave.

Së fundi, duhet sqaruar përcaktimi i njerëzve nga ana gjenetike, problem mbi të cilin kanë varur kaq shpresa ideologët borgjezo-revizionistë për të gjetur «fakte» që t'iu shkojnë për shtat pikëpamjeve të tyre. Sipas tyre ka njerëz gjenetikisht «të lartë» e të «ulët». Po cilët janë njerëzit «gjenetikisht» «të lartë» dhe «të ulët»? Përgjigjja e tyre vetëkuptohet. Klasat shfrytëzuese gjithmonë kanë pasur dhe kanë nevojë për të tillë laka besnikë për të përligjur pozitën e tyre shfrytëzuese. Por faket dhe provat e tyre «objektive» nuk kanë si qëndrojnë para shpjegimit shkencor dialektik të formimit të njeriut.

Bota shpirtërore e njeriut nuk përcaktohet thjeshtë nga veçoritë e tij gjenetike, por nga rrethanat konkrete historike-shoqërore, në të cilat je-

1) F. Engelsi. «Dialektika e Natyrës». Tiranë 1973, fq. 197

2) Po aty fq. 197-198

ton njeriu. Veprimtaria e njeriut nuk mund të kuptohet jashtë kuadrit të kohës dhe vendit konkret. Çdo fenomen në natyrë, formimi botëkuptimor, jeta, veprimtaria njohëse e njeriut është unike e papërsëritshme.

Sigurisht për të mbajtur një qëndrim të caktuar klasor materialist, çdo shkencë ka si busull drejtuese, si orientuese të domosdoshme metodologjike filozofinë marksiste-leniniste dhe nga ana tjetër materializmi dialektik gjen në degët e ndryshme të dijes aleatët e tij shkencorë.

## Në rrugën eksperimentale

Nga kryqëzimi i organizmave bimorë dhe shtazorë prej kohësh, njeriu kishte arritur në disa përfundime.

Pasardhësit, që quhen hibridë, i ngjajnë prindërve: për disa tipare anojnë nga nëna, për disa të tjera anojnë nga babai. Pra tiparet «përzihen» dhe pse të mos mendohet, thoshin seleksionuesit e një shekulli më parë, që tiparet «shkrihen», si ndodh p.sh. kur verës i hedh ujë. Nga ky mendim pritej që kur kryqëzohet p.sh. një lopë e zezë me një dem bardhosh do të lindin pasardhës me ngjyrë të ndërmjetme. Një gjë e tillë nuk ndodhte. Përkundrazi në pasardhësit shfaqeshin tipare që s'i kishin prindërit, por gjysh stërgjyshërit. Si shpjegohen fakte të tilla?

Le të kthehemi njëqind e ca vjet prapa (1865) dhe të shikojmë eksperimentet mbi bizelen që bëri G. Mendeli në një parcelë të vogël. Mendeli kryqëzoi bizelet që jepnin kokrra me ngjyrë të verdhë me bizele me kokrra të gjelbra. Bima e bizeles është një bimë vetëplenuese, që ka në të njëjtën lule thekët që prodhojnë qelizat seksuale mashkullore dhe vezoren që jep qelizat seksuale femërore. Prandaj në këtë rast, bizeles që do të përdoret si bimë-nënë i hiqen thekët dhe mbi të hidhet pjalmi i prodhuar nga bizelja tjetër (bimë-babë). Të gjitha kokrrat e prodhuara nga ky kryqëzim kishin ngjyrë të verdhë, d.m.th. shfaqej vetëm një tipar i njërit prind. Por ç'ndodhte më tej. U mbollën kokrrat e bizeles së breznisë së parë dhe pasi çelën lule u lanë të vetëpllenohen si zakonisht. Bishtajat u shkoqën dhe u panë edhe kokrra të verdha edhe kokrra të gjelbra, d.m.th. u shfaq përsëri tipari i ngjyrës së gjelbër që në brezninë e parë kishte «humbur». Ky tipar që rrinte fshehur në brezninë e parë dhe që shfaqej në brezninë e dytë, u quajt *tipar reçesiv*, kurse tipari që shfaqej si në brezninë e parë dhe në të dytën u quajt *tipar dominant*. Pastaj kokrrat u numëruan një më një: 5474 prej tyre ishin të verdha dhe 1850 ishin të gjelbra. Raporti kokrra të verdha dhe kokrra të gjelbra ishte 3:1. Ky raport vihej re edhe për disa tipare të tjera, si për tiparin e lëmuar e të rru-dhosur të kokrrës, për tiparin e vendosjes në majë dhe anash të luleve, etj., shkurt, për të gjitha ato tipare të njohura si të kundërta alternative.

Prej këtej lindi pyetja: — Ku e ka shkaku raportin 3:1 i formimit të pasardhësve të breznisë së dytë?

Ideja ishte e thjeshtë. Së pari, çdo bimë bizeleje ka dy faktorë trashëgues. Në rastin e bizeles si bimë prindërore, bima-nënë përmban çiftin e faktorëve dominantë, të cilët i shënojmë AA dhe bima-babë çiftin e faktorëve recesivë, të cilët i shënojmë me aa (ose e kundërta, ndërrimi nuk ka rëndësi). Së dyti, çdo prind i jep pasardhësve të tij njërin nga faktorët. Atëherë pasardhësit e breznisë së parë do të kenë faktorët trashëgues

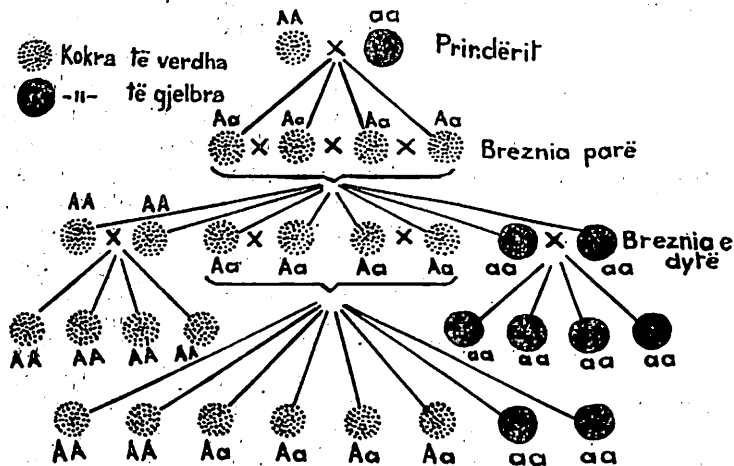


Fig. 1

Trashëgimia e ngjyrës së kokrrave të bizeles



Aa. Kur pasardhësit e breznisë së parë vetëpëllënohen (Aa x Aa) dhe kur dihet, se pasardhësi merr nga prindi njërin nga dy faktorët, atëherë... atëherë është më mirë, që ju të bindeni plotësisht, të bëni vetë këto prova:

Provë 1. Prisni dhjetëra kartonë (kartoni të jetë pak a shumë i trashë) në formë gjysmërrethi dhe secilin prej tyre nga njëra anë e ngjyrosni me ngjyrë të verdhë, ku njëkohësisht shënori germën A dhe nga ana tjetër e ngjyrosni me ngjyrë të gjelbër dhe shënori germën a. Dy kartona të tillë gjysmërrethi i hidhni disa herë mbi tavolinë. Dhe tani shikoni në libër. A ju formohen katër kombinimet e vizatuar si në fig. 2.

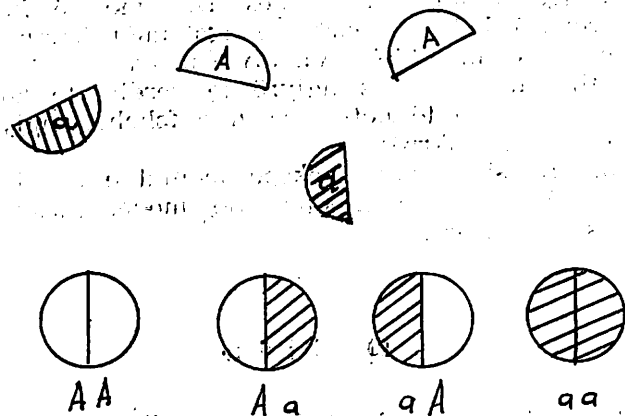


Fig. 2

Katër kombinimet e mundshme: AA, Aa, aA, dhe aa.

*Provë 2.* I ndani në sasi të barabartë, në dy grumbuj, mbi tavolinë kartonat gjysmërrethorë. I thoni shokut tuaj që të marrë nga dy grumbujt nga një karton gjysmërrethor dhe pa i parë t'i bashkojë ata. E pyesni atë se ç'ngjyrë do të ketë e tëra e formuar. Nëse shoku i juaj nuk e ka lexuar me vëmendje librin, ai do të ngrejë supat në rastin kur bashkohen kartonat gjysmërrethorë të verdhë (A) me të gjelbër (a) d.m.th. Aa ose e kundërta aA. Mos harroni A zotëron mbi a. Prandaj organizmi, që ka faktorët trashëgues Aa, ka të njëjtën gjyrë (të verdhë) si organizmi që i ka të dy faktorët trashëgues të njëjtën AA. Kjo do të thotë se tiparet nuk përzihen, nuk shkrihen dhe se organizmi i jep pasardhësve vetëm njërin nga faktorët trashëgues. Dhe më në fund nga prova 1 bëhet e qartë se nga katër kombinimet e mundshme (AA, Aa, aA dhe aa) tre do të kenë tiparin zotërues ngjyrë të verdhë të kokrrës dhe një do të ketë tiparin e fshehtë, ngjyrë të gjelbër të kokrrës.

Ja pra, si i analizoi eksperimentet e tij Mendeli, analizë e cila mbetet një model klasik i njohjes shkencore.

## Q e l i z a

Eksperimenti i Mendelit kishte dhënë pyetjen e përgjigjen. Por procesi i njohjes më të thellë mbi trashëgiminë shtronte pyetje të reja. Njohja i

ngjan shpërthimeve zinxhir të një fishekzjarri, se «njohja» e një përgjigjeje është tamam sikur hap një senduk ku brenda ka dhjetëra e qindra sendukë të tjerë të pahapur. Për ngjitjen drejt majave të dijeve duhet bashkëveprimi i degëve të ndryshme shkencore pa të cilin nuk mund të ngjitesh e të shohësh horizontin e gjerë mbi materien dhe aq më shumë nuk mund të kesh një shikim të kthjellët mbi të.

Çdo qenie e gjallë është e ndërtuar nga «tullat» e jetës, nga qelizat (fig. 3). Kjo ide u pohua që në vitin 1938, nga lindi teoria qelizore.

Me anë të mikroskopit, tek kjo qelizë dallohen tri pjesët e saj kryesore: membrana, citoplazma dhe bërthama. Po si janë ndërtuar këto pjesë, çfarë ka tjetër në qelizë, si punon ajo? Është një fushë e tërë dijesh, që quhet citologji. Po ne do të ndalemi vetëm te bërthama. Në mikroskop me zmadhim të madh gjatë ndarjes së qelizave në bërthamë shikohen disa trupëza fijëzore, që në disa ngjyruet të veçantë... ngjyrosen. Këto trupëza u quajtën kromozome (nga greqishtja kroma-ngjyrë dhe soma-trup). Numri i kromozomeve për çdo lloj bime apo kafshe është i njëjtë. Shumë shkencëtarë u morën me studimin e kromozomeve te njeriu e vetëm më 1956 u gjet se numri i tyre është 46.

Në etapat e para të ndarjes qelizore, çdo kromozom përbëhet nga dy fiqe që quhen *kromatide*, të cilat janë bashkuar me një pjesë që quhet *centromerë*.

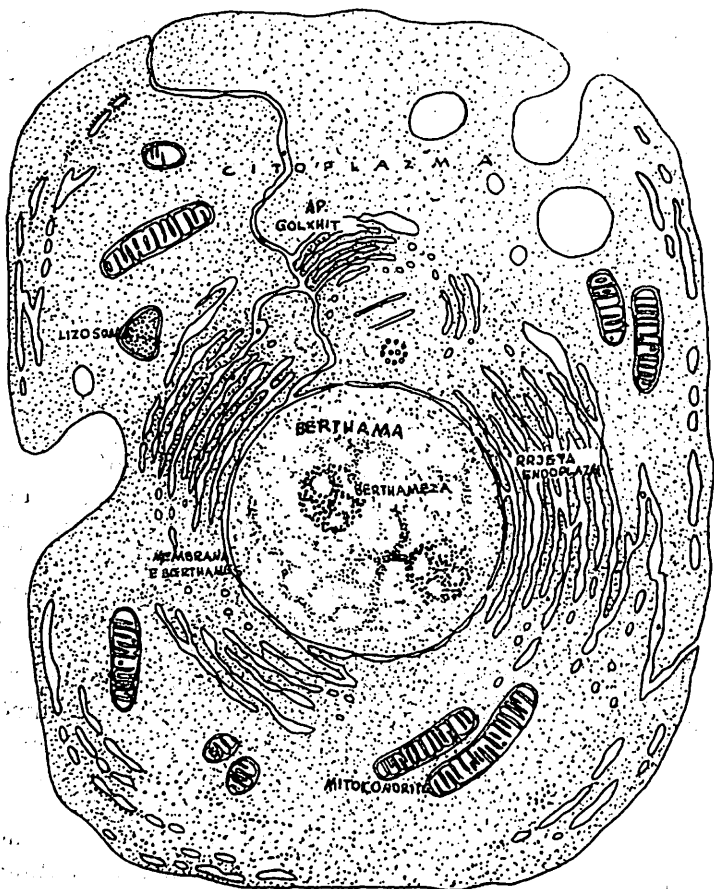


Fig. 3  
Qeliza.

Kromozomet dallohen njëri nga tjetri nga madhësia dhe vendosja e centromerit. Çdo kromozom ka «shokun» e tij të ngjashëm si në madhësi dhe në vendosjen e centromerit. Bëjnë përjashtim vetëm kromozomet seksuale. Çdo çift i kromozomeve emërtohet me një numër të veçantë. (shih fig. 4) Kromozomet janë studiuar edhe nga përbërja kimike.

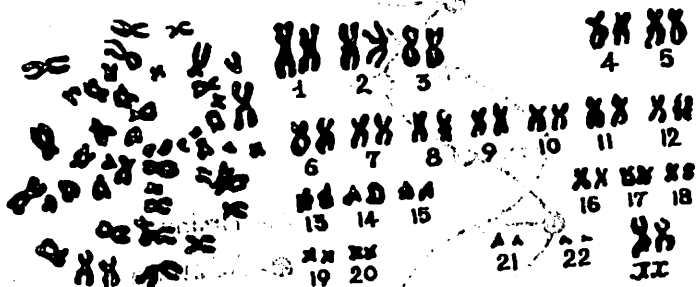
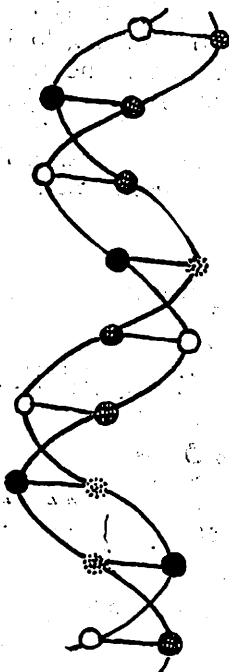


Fig. 4

Kromozomet e njeriut (individ femër) dhe kariotipi.

*Kromozomet përbëhen nga ADN-ja.* ADN-ja është një substancë kimike e gjetur në bërthamë me ndërtim dyfijëzor, ku një sheqer (dezoksiribozë), acidi fosforik dhe njëra nga katër bazat e azotuarë (adeninë, timinë, guaninë e citozinë) të lidhura së bashku formojnë një nukleotid. Një fije e ADN-së përbëhet nga qindra mijëra nukleotide dhe të dy fijet lidhen midis tyre me anë të bazave të azotuarë.



- O - Timina
- - Adenina
- - Citozina
- ⊗ - Guanina

*Fig. 5*

Ndërtimi i molekulës së ADN-së.

Ky çiftëzim i bazave bëhet me anë të lidhjeve hidrogjenore në një mënyrë të rregullt; timina e njërës fije lidhet me adeninën e fijos tjetër dhe citozina me guaninën. Por njohja më e mirë e këtij *trigermëshi*, për të cilin bëhet fjalë në çdo

tekst biologjike, u arrit me zbulimin e sekretit të ndërtimit të saj: fijet e ADN-së janë të përdredhura njëra ndaj tjetrës në formë helike. Për njohjen e ndërtimit të ADN-së u desh kontributi edhe i fizikantit (u përdor metoda rëntgenostrukturale) dhe e kimistit (metoda e modeleve molekulare) dhe e vetë biologut, pa dyshim. Sigurisht, për t'i bërë «biografinë» materies në formën e lëvizjes së saj biologjike, duhen disa hartues nga një sërë fushash të shkencave të natyrës.

*Kromozomet dhe ndarja qelizore.* Çdo qenie e gjallë e fillon jetën nga një qelizë. Për njëqelizorët kjo do të thotë se një brez vdes duke ia dhënë jetën brezit vijues. Por si ndahet qeliza?

Gjatë ndarjes qelizore çdo kromozom dyfishohet dhe formon dy kromozome-bija, që, siç u tha më lart, quhen kromatide. (Në fillim, këto kromatide janë të lidhura me anë të centromerit, pastaj ndahen). Kujtoni tani ADN-në, dy fijet e saj. E pra këto fije veçohen, këputen lidhjet hidrogjeneze dhe çdo fije merr rreth e rrotull në bërthamë nukleotidet e lira. Në ç'mënyrë? Në bazë të çiftëzimeve të bazave: nëse fija e ndarë ka nukleotidin që ka tininë, atëherë «thërritet të vijë» nukleotidi që ka adeninë dhe nëse ka guaninë vjen citozina. Kështu nga fijet teke të ndara formohen fijet dyshe d.m.th. ADN-ja vetë. Si rrjedhim nga një kromozom (kromozomi përbëhet nga ADN-ja) formohen dy.

Paralelisht fillon ndarja e citoplazmës dhe nga një qelizë lindin dy qeliza «bija» të cilat janë

kopje të «nënës» së tyre. Kështu gjatë ndarjes ruhet numri çift, dysh i kromozomeve, sepse nga çdo kromozom i çdo çifti formohen dy kromozome të tilla të njëjta.

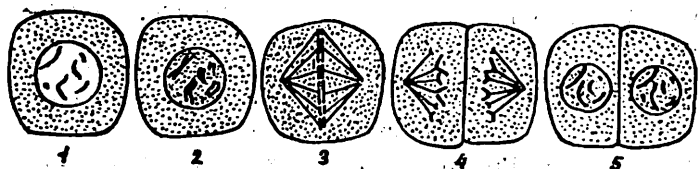


Fig. 6

Fazat e ndarjes qelizore (mitoza).

Ky tip i ndarjes qelizore quhet mitozë.

*Kromozomet në formimin e qelizave seksuale dhe në pllenim.* Çdo qelizë e organizmit të njeriut ka në bërthamën e saj 46 kromozome ose 23 çifte kromozomesh. Organizmi lind nga bashkimi i një qelize seksuale mashkullore (spermatozoidi) me një qelizë seksuale femërore (ovula). Ndërkohë themi që gjithmonë numri i kromozomeve është 46.

Po si do të ruhet i pandryshuar ky numër kur dy qeliza që kanë nga 46 kromozome të bashkuara të kenë po 46 kromozome?!

E para ka një ndarje tjetër qelizore që quhet mejozë.

Kromozomet në këtë tip ndarjeje (gjatë mejozës) nuk dyfishohen, por një kromozom i çdo çifti shkon sipër e tjetri poshtë në polet e qelizës në ndarje. Si rezultat qelizat-bija marrin vetëm një kromozom nga çdo çift d.m.th. gjithsej 23



kromozome. (Fig. 7) Pastaj të dy qelizat-bija ndahen edhe një herë, por kësaj radhe me ndarjen e tipit të parë, me mitozë dhe kështu të katër

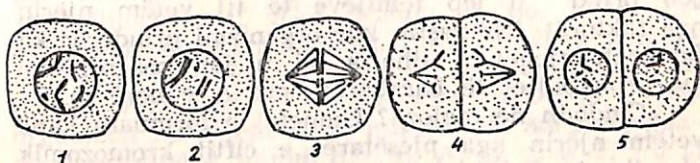


Fig. 7  
Mejoza.

qelizat e formuara kanë secila nga 23 kromozome.

Dhe tani ne jemi në gjendje t'i përgjigjemi pyetjes, përse numri i kromozomeve mbahet i pandryshuar: 23 kromozome nga ovula + 23 kromozome nga spermatozoidi = 46 kromozome. Pllenimi (bashkimi i qelizave seksuale, qeliza që quhen ndryshe gametë) ripërtërin numrin kromozomik.

## Nga kromozomet tek ADN-ja

Nga sa lexuat gjer tani a mund të vini re se ka një përputhje të sjelljeve të kromozomeve në mitozë, mejozë dhe fekondim me ligjet e trashëgimisë së tipareve të zbuluara nga Mendeli që në vitin 1865, kohë kur nuk njihet asnjë nga fenomenet e përmendura më sipër?



Së pari, faktorët trashëgues janë të dyfishuar (AA, Aa, aa). Edhe kromozomet janë të çiftëzuara. Në çdo kromozom vendoset një faktor ose gjen, si u quajt më 1909. Së dyti, Mendeli postuloi se çdo prind u jep fëmijëve të tij vetëm njërin nga faktorët. (Në rastin kur organizmi prindëror ka faktorët, gjenet A dhe a, ai u jep pasardhësve me probabilitet të barabartë herë A e herë a).

Ç'ndodh në mejozë? Gametat e formuara kanë vetëm njërin nga pjesëtarët e çiftit kromozomik (d.m.th. A ose a).

Më vonë u gjet jo vetëm se në një kromozom janë vendosur shumë gjene, por edhe radha e vendosjes së tyre.

Së fundi, dyfishimi i kromozomeve lidhej me dyfishimin e fijeve të ADN-së.

Po ç'lidhje ka midis ADN-së dhe formimit të një tipari?

Një shekull më parë, Engelsi me gjenialitet kishte dhënë mendimin se «jeta është mënyra e ekzistencës së trupave albuminoidë» se «thelbi i jetës është vetëpërtëritja e trupave albuminoidë»<sup>1</sup>.

Dhe shekulli ynë konfirmoi shkencërisht këtë pohim gjenial se me proteinat lidhet ekzistenca e qenies së gjallë, vetitë dhe tiparet e saj thelbësore, se proteinat janë materiali ndërtues dhe funksional i saj.

Në këtë drejtim një kontribut të madh dhanë kimistët. Ata bënë të njohur përbërësit e proteinave. Këta përbërës quhen aminoacide dhe janë gjithsej 20. U arrit gjithashtu në një përfundim:

---

1. F. Engels «Anti-Dyring» Tiranë 1974, fq. 389.

nga numri dhe vendosja e aminoacideve ndryshonte një proteinë nga mijëra e mijëra shoqet e saj.

Prej këtej lindi pyetje: O ka një «instruksion» për vendosjen në një sasi dhe radhë të caktuar të aminoacideve? S'ka dyshim se po. Këtë «instruksion» e mban ADN-ja. Po si ADN-ja përcakton këto renditje të caktuara të aminoacideve, d.m.th. formimin e një proteine? ADN-ja e çdo organizmi ka vetëm katër nukleotide: adeninë, guaninë, citozinë e timinë d.m.th. A, G, C e T. Po si katër «germa» urdhërojnë 20 aminoacide?

S'është për t'u çuditur. Edhe kodi Mors ka dy shenja, pikë dhe vijë, po sa informacion jepet me të? Dhe kështu u zbulua gjuha enigmatike e qenieve të gjalla, kodi gjenetik ku me tri germa të ADN-së «thërritet» të zëjë vend në vargun proteinik një aminoacid i caktuar.

Përbërjet tri bazash p.sh. GGG, GCG, ACG janë... po të kini durim mund ta gjeni numrin e kombinimeve edhe vetë. Por e kuptoni se ç'punë ju pret! Vetëm matematika e lehtëson këtë punë. Numri i kombinimeve në këtë rast është  $4^3 = 64$ .

Por le të mos humbasim nëpër drurë pa vënë re pyllin. Mos të harrojmë se fjalën e kemi në përkthimin e gjuhës së bërthamës së shkruar në katër germa në gjuhën e proteinave me 20 «germa». Mos të harrojmë gjithashtu se informacioni i ADN-së ndodhet në bërthamë dhe nuk del në citoplazëm. Atëherë, eksperimentalisht u vërtetua se edhe në rastin e kodit gjenetik, ky informacion i ADN-së merret nga një acid. tjetër i quajtur ARN-ja informative, e cila kopjon me saktësi ren-

ditjen e caktuar të katër nukleotideve. Nëse në vargun e ADN-së të shtëllisur ka vend p.sh. renditja GAGCCGTATGCG, vargu i ARN-së informative ka renditjen e nukleotideve CUCGGCAUACGC. Shikoni me kujdes. Ka vetëm një ndryshim me dyfishimin e zinxhirëve të ADN-së. Në ARN-në informative adenina kopjohet me bazën e azotuar që quhet uracil.

Por ja, erdhi në citoplazëm informacioni i kopjuar, po pastaj do të lind pyetja: — Si do të vihen në një radhë të caktuar aminoacidet?

U mor vesh që gërmat treshe të ARN-së do të thërresin secila aminoacidin e saj, por si do të realizohet leximi i këtij informacioni? Këtu hyn në punë një ARN tjetër, e cila quhet ARN-ja transportuese. ARN-ja transportuese nga njëra anë mban një aminoacid të caktuar dhe nga ana tjetër një treshe bazash të azotuara. Janë 20 aminoacide. Po aq janë ARN transportuese.

ARN-ja transportuese do të zërë një vend tek ARN-ja informative. Po cilin vend? A ju kujtohet si çiftëzoheshin bazat tek ADN-ja. Adenina lidhej me timinën dhe guanina me citozinën. Edhe në rastin e bashkimit të ARN-së transportuese me ARN-në informative një bashkim i tillë ndodh.

Dhe kështu, njëtregermëshi të ARN-së informative i ngjitet tregermëshi përplotësues (komplementar) i ARN-së transportuese përkatëse, që mbart me vete një aminoacid.

Po ashtu si kur lexojmë një fjalë kalojmë në fjalën vijuese, edhe në këtë lexim i vjen radha treshes tjetër dhe leximi vazhdon, aminoacidet renditen varg. Përfundimi i këtij leximi është for-

mimi i një proteine të caktuar dhe proteina e formuar goftë si material ndërtues i qenies së gjallë, goftë si material funksional jep një veti, një tipar të caktuar në çdo qenie të gjallë, i cili përcaktohet nga një segment i ADN-së. Ky segment i ADN-së është faktori trashëgues i Mendelit, gjeni i vendosur në një vend të caktuar në kromozom. Dhe gjeni jepet nga një brez në tjetrin.

Prandaj pasardhësit i ngajnë prindërve të tyre.

A mund ta shohim këtë ngjashmëri më mirë se sa duke shfletuar albumin e fotografive të familjeve tona?

Për këtë flasin dhe vargjet e një shkencëtari:

*«Kjo fytyrë që ti shikon në albumin e familjes,  
Është një fytyrë shumë e njohur për ty;  
Ajo është një nga fytyrat e shumta,  
Që mund të ishte edhe jotja».*

## Duke shfletuar albumet

E gjatë që rruga për të ardhur tek albumet. Por sillni ndërmend një fjalë të urtë popullore: «Rruga e gjatë, bie shkurt». Do të thotë ndonjëri: «C'na duhen bizelet, kur fjalën e kemi për njeriun». E po, dihet tashmë se ajo që vlen për vrusin, vlen edhe për... elefantin.

Pra ligjet e trashëgimisë janë të përbashkëta për të gjitha qeniet e gjalla.

Njeriu si qenie e gjallë nuk bën përjashtim nga këto ligjshmëri të së gjallës.

Te bizelja Mendeli studioi ngjyrën e kokrrave dhe të lules, formën e kokrrave, gjatësinë e bimës, vendosjen e lules... Po sa tipare të tilla ka te njeriu? Të panumërta.... lëkurë e bardhë, e zezë, flokë të zinj, gështenjë, bjond, flokë të drejtë, të valëzuar, kaçurrela, sy të zinj, gështenjë, blu.

**Bardhoshët.** Para nesh ndodhet një fotografi që të kujton negativin e një filmi: flokë të bardhë ngjyrë kashte, vetulla të bardha... Rast i rrallë. Një njeri i tillë takohet në 20000 njerëz. Si shpjegohet ky fenomen me emrin albinizëm (alba-i bardhë)? Dihet se lëkura për të «ekzekutuar» funksionet e saj (funksionin mbrojtës, të frymëmarrjes, të rregullimit termik, të reagimeve ndjesore ndaj stimujve të jashtëm) fabrikon dhe ergosterolin, lëndën e parë për vitaminën D, roli i së cilës është thelbësor në rritjen dhe në zhvillimin e kockave dhe dhëmbëve. Në qelizat e lëkurës ka kokrriza të ngjyrosura që quhen pigmente. Pigmenti kryesor i lëkurës, i syve dhe i qimeve quhet melaninë, e cila prodhohet nga disa qeliza, që quhen melanocite.

Melanina është rezultat i shndërrimit të aminoacidit tirozinë nga një ferment që quhet tirozinazë. Kështu, nën veprimin e rrezeve ultravjollcë të dritës diellore aktivizohet transformimi i tirozinës në melaninë. Të gjithë njerëzit, megjithëse kanë të njëjtin numër qelizash melanocite, kanë ngjyrë me nuanca nga e zezë-gështenjë në të bardhë. Ky ndryshim ngjyre varet nga densiteti dhe shpërndarja e kokrrizave me melaninë. Mungon melanina..., atëhere lëkura, flokët, sytë, vetullat janë të bardhë. Por melanina mungon, kur nuk

ndodhet fermenti tirozinazë. Për formimin e tirozinazës është përgjegjës një segment i ADN-së d.m.th. një gjen. Pra mungon melanina, se te këta njerëz nuk prodhohet proteina tirozinazë.

Po si kalon ky gjen nga një brez në tjetrin?

Për këtë qëllim duhen shfletuar shumë albume dhe të vëzhgohen disa fotografi. Le të marrim një fotografi të tillë ku kanë dalë nëna, babai, dhe 5 fëmijët e tyre, 2 vajza dhe tre djem, njëri prej të cilëve është bardhosh.

Këtë fotografi mund ta paraqesim me këto shenja: O-seksi femër, □ -seksi mashkull, ○-□ -çift martesor, ⊗ e ⊠-individë që kanë tiparin e marrë në shqyrtim.

Dhe tani nga fenotipi (nga greqishtja phanein-dukje dhe typos-formë), d.m.th. nga pamja e jashtme, a mund të gjykojmë për gjenotipin d.m.th. për faktorët trashëgues? Shikoni në fig. 8: Prindërit kanë tiparin normal, të zakonshëm, por njëri nga fëmijët është bardhosh.

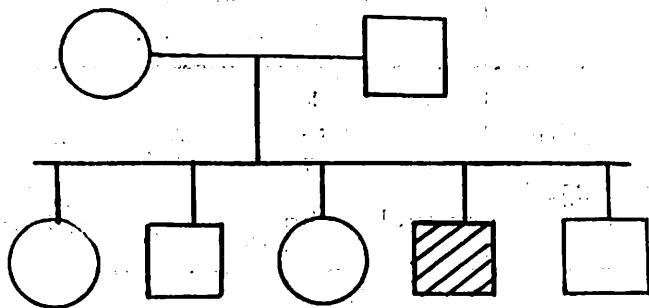


Fig. 8

Gjenealogjia familjare.

Shikoni gjithashtu skemën e kryqëzimit të bizeles në fig. 1. Ndonëse në brezin e parë gjithë kokrrat kanë ngjyrë të verdhë, nga ato formohen pasardhës me ngjyrë të gjelbër. Tipari i ngjyrës së gjelbër është recesiv. Edhe tipari «bardhosh» është recesiv. Prandaj gjenotipi i prindërve do të jetë Aa si dhe te bizelet e breznisë së parë.

Mënyrën e përçarjes të një gjeni të fshehtë (recesiv) e shikoni qartë në fig. 9.

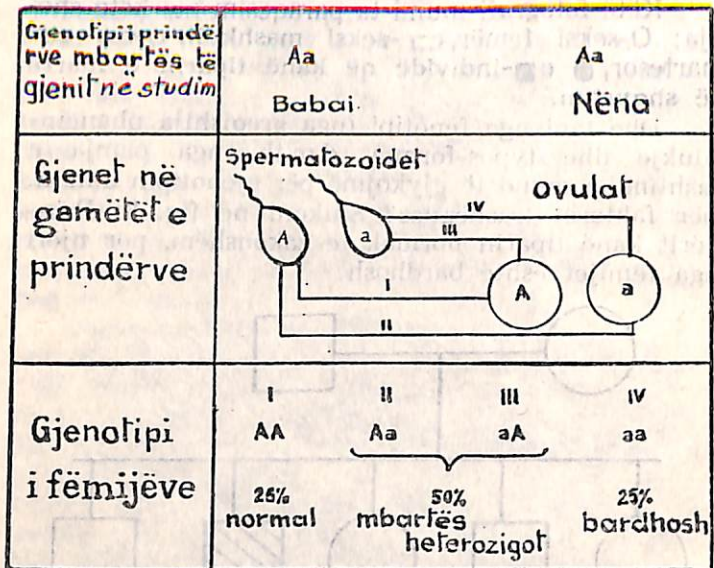


Fig. 9

Mënyra e përçarjes të një gjeni të fshehtë (recesiv).



Pra nga prindër të tillë, të cilët në një çift kromozomik kanë gjenin zotërues dhe gjenin e fshehtë (individë të tillë quhen heterozigotë), çereku i fëmijëve ( $1/4$  ose  $25\%$ ) mund të lindin bardhosh me gjenotip aa.

**Pikaloshët.** Ju kini parë që disa njerëz në fytyrë dhe në pjesë të ndryshme të trupit kanë disa pika. Edhe këto pikëza trashëgohen, kalojnë nga një brez në tjetrin. Nëse ju ka rënë rasti të njiheni me disa familje të tilla pa dyshim duhet të keni vënë re se kur nëna apo babai nuk është pikalosh asnjë fëmijë i tyre nuk e ka këtë tipar. Kjo do të thotë që tipari pikalosh sillet si zotërues. Pra tipari pikalosh përcaktohet nga një gjen zotërues (e shënojmë me germën A) dhe tipari i zakonshëm, pa pikëza, përcaktohet nga një gjen recesiv (e shënojmë me germën a).

Dhe përsëri shfletojmë albumet. Para nesh kemi disa fotografi. Në fotografinë e parë, njëri nga prindërit është pikalosh dhe fëmijët e tyre janë ndarë përgjysmë: p.sh. nga 5 fëmijë të këtij çifti 3 janë normalë e 2 pikaloshë.

Si del një raport i tillë? Shikoni fig. 10 do të bindeni për faktin e dhënë më lart.

Ndodh që të dy prindërit të jenë pikaloshë, por fëmijët nuk janë të tillë. Në pamje të parë duket se ligji ra nga fuqia. Por kthehuni e shikoni skemën e trashëgimisë së tiparit bardhosh: çereku i fëmijëve lindin me tipare të fshehta, d.m.th. në rastin tonë normal, pa pikëza. Prandaj përgjigjja ndaj problemit nuk kënaqet vetëm me një fotografi dhe aq më tepër kur merren parasysht familje me 1 apo 2 fëmijë.

Gjenet e prindërve	aa                      Aa																
Gjenet në gametat e prindërve																	
Gjenotipet e fëmijëve	<table style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="text-align: center;">I</td> <td style="text-align: center;">III</td> <td style="text-align: center;">II</td> <td style="text-align: center;">IV</td> </tr> <tr> <td style="text-align: center;">aA</td> <td style="text-align: center;">Aa</td> <td style="text-align: center;">aa</td> <td style="text-align: center;">aa</td> </tr> <tr> <td colspan="2" style="text-align: center;">} 50%</td> <td colspan="2" style="text-align: center;">} 50%</td> </tr> <tr> <td colspan="2" style="text-align: center;">mbartës heterozit</td> <td colspan="2" style="text-align: center;">të sëmurë</td> </tr> </table>	I	III	II	IV	aA	Aa	aa	aa	} 50%		} 50%		mbartës heterozit		të sëmurë	
I	III	II	IV														
aA	Aa	aa	aa														
} 50%		} 50%															
mbartës heterozit		të sëmurë															

Fig. 10

Raporti i pasardhësve nga prindër homozigotë recesivë dhe heterozigotë.

Ju këtë duhet ta kuptoni. Procesi i bashkimit të gametave është rastësi. (Për këtë jeni bindur në provën 1 e 2 në rastin e kartonave gjysmërrethorë.)

Por ja, u morën disa fotografi dhe ligji nuk vërtetohet. U bë e qartë nga shumë studime, me ndihmë edhe të «llogarisë» (matematika statistikore), se në këtë mes diçka nuk merrej parasysh aq sa shtrohet pikëpyetja kemi apo s'kemi të bëjmë me

ligjshmëri dhe rregull. Shumë shkencëtarë i quanin përjashtime këto mosbindje ndaj ligjeve të Mendelit. Por faktet mbeten fakte. Problemi kërkonte zgjidhje.

Dhe zgjidhja e drejtë e problemit vjen vetëm atëherë kur njihen ligjet e përgjithshme të zhvillimit të materies dhe mbi të gjitha kjo përgjigje do të jetë shkencore vetëm nga ai shkencëtar, që është i pajisur me një botëkuptim materialist dialektik.

Shfaqja e një tipari të caktuar në një qenie të gjallë është rezultat i bashkëveprimit dialektik të trashëgimisë dhe mjedisit. Nëse pikaloshët nuk ekspozohen në diell ata nuk janë më pikaloshë. Ose një filiz i rritur në hije, ndonëse e ka gjenin përgjegjës për formimin e klorofilës, ai nuk është i aftë për të sintetizuar lëndët organike, sepse për realizimin e funksionit të këtij gjeni duhen rrezet diellore.

Pra arsyeja që raporti i caktuar i pikaloshëve nuk pritet gjithmonë, qëndron në veprimin e faktorëve të jashtëm.

Prandaj, duhet theksuar se tiparet e një organizmi varen nga tërësia e prirjeve trashëguese të marra nga prindërit dhe nga kushtet në të cilat këto prirje realizohen në bashkëveprim me mjedisin. Mbi këtë problem ne do të ndalemi në rastin e binjakëve. Tani le të vazhdojmë me disa tipare të tjera. Dhe, mbasi ju tani në përgjithësi jeni njohur me rregullat se si kalojnë gjenet nga një brez në tjetrin, më poshtë trashëgimia e disa tipareve jepet në formë problemesh. Në këtë mënyrë iu jepet rasti të vini në provë ato që keni mësuar gjer tani.

*Ngjyra e syve.* Edhe ngjyra e syve përcaktohet nga prania e melaninës në iris. Nga vetë fjala greke -iris-, që do të thotë ylber, kuptohet varieteti i shumëllojshëm i ngjyrave të syrit. Irisi luan rolin e diafragmës, rregullon sasinë e dritës, që duhet të hyjë në sy. Pigmenti që ai përmban e lehtëson këtë funksion. Nga prania e pigmenteve në dy shtresat qelizore të pjesës së pasme të syrit, nga një shtresë tjetër qelizore, që jo gjithmonë është e ngjyrosur në pjesën e përparme si edhe nga sasia e pigmentit të shpërndarë në këto shtresa, varet ngjyra e syve.

Kur shtresa e përparme nuk është e ngjyrosur, sytë kanë ngjyrë blu; nëse është ngjyruar lehtë, sytë janë gri ose të gjelbër dhe nëse të tria shtresat kanë pigmente me bollëk, sytë janë të zinj. Pra nuk ekzistojnë pigmente blu, të gjelbër ose rozë. Bluja e syve është po ajo ngjyrë blu e qiellit, e formuar nga depërtimi i rrezeve diellore përmes pluhurit atmosferik. Kurse ngjyra rozë tek sytë e bardhoshëve është rezultat i ngjyrës së kuqe të enëve kapilare të gjakut pas irisit.

Ngjyra e syve përcaktohet të paktën nga një gjen, që shprehet në dy trajta në A e a. Këto forma të shprehjes së gjenit, po ashtu si në rastin e gjenit përgjegjës në ngjyrën e kokrrave të bizeles (A-verdhë, a-gjelbër), të gjenit për bardhoshët e pikaloshët, quhen alele (nga greqishtja alelos — tjetër).

Kur alelet janë të njëjta, organizmi quhet homozigot dhe kur alelet janë të ndryshme, d.m.th. në njërin pjesëtar të çiftit kromozomik ndodhet A e në tjetrin a, organizmi quhet heterozigot. Kë-

shtu, kur në një çift kromozomesh të dy alelet e gjenit përgjegjës për ngjyrën e syve, janë të dyja AA — organizmi homozigot zotërues ka sy me ngjyrë të zezë, kur janë aa — organizmi homozigot recesiv ka sy me ngjyrë blu dhe kur alelet janë të ndryshme Aa — organizmi heterozigotë ka sy me ngjyrë gështenjë.

Tani, pas këtij sqarimi të nevojshëm (njohuri që plotësohen gradualisht), shtrojmë problemin:

a) Nga prindër me sy të zinj a mund të lindin fëmijë me sy blu? b) Nga prindër me sy blu a mund të lindin fëmijë me sy të zinj ose gështenjë?

Përgjigjja: a) Jo. Arsyet i shpjegoni vetë. b) Shpesh lindin fëmijë me ngjyrë blu, por nuk përjashtohet mundësia edhe lindja e fëmijëve me sy gështenjë. Theksojmë se në përcaktimin e ngjyrës së syve veprojnë edhe gjene të tjera, që dobësojnë ose fuqizojnë intenzitetin e ngjyrës. Këto gjene quhen gjene modifikatorë.

*Ngjyra e lëkurës.* Ekziston një ide e gabuar sikur nga dy prindër krejtësisht të bardhë ka lindur një fëmijë i zi.

Këtë mendim ju vetë do ta hidhni poshtë, kur bëhet e ditur se së paku ngjyra e lëkurës përcaktohet nga 3 gjene me veprim të barabartë. Te zezakët ekzistojnë tre gjene e secili gjen ka dy alele, atëherë gjenotipi i tyre do të jetë  $P_1P_1P_2P_2P_3P_3$ . Shikoni se në këtë rast alelet nuk zotërojnë njëri mbi tjetrin, ato kanë veprim të barabartë, po ashtu edhe gjenet.

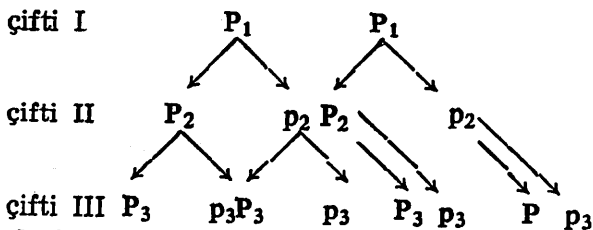
Te të bardhët ekzistojnë tri gjene, por me pig-

ment të «dobët». Gjenotipi në këtë rast është  $P_1P_1P_2P_2P_3P_3$ . Nga bashkimi i një zezaku me një të bardhë lindin fëmijë, gjenotipi i të cilëve është  $P_1p_1P_2p_2P_3p_3$ , ku tri alele janë «të dobëta» (janë marrë nga gameta e të bardhit) e tri alele janë të forta (janë marrë nga gameta e zezakut). Kujtoni mejozën: Gametat kanë vetëm njërin nga pjesëtarët e çiftit kromozomik.

Çfarë gjenotipash do të kenë fëmijët nga një çift mulatësh, d.m.th. nga kryqëzimi:

$P_1P_1P_2P_2P_3P_3 \times P_1p_1P_2p_2P_3p_3$ ?

Së pari, ju do të gjeni se sa tipa gametash formohen për secilin prind, d.m.th. nga gjenotipi  $P_1P_1P_2p_2P_3p_3$ . Dimë se gameta do të ketë gjysmën e numrit të kromozomeve, njërin nga pjesëtarët e çiftit të parë ( $P_1$  ose  $p_1$ ), njërin nga pjesëtarët e çiftit të dytë ( $P_2$  ose  $p_2$ ) dhe njërin nga pjesëtarët e çiftit të tretë ( $P_3$  ose  $p_3$ ). Duke ditur se çdo alel ka dy mundësi gjendjeje, atëherë, duke vendosur vertikalisht njërin pas tjetrit të tri gjenet, mund të gjejmë lehtë tipat e gametave.



Duke lexuar nga lart poshtë rezultojnë konkretisht 8 tipa gametash:

- 1)  $P_1P_2P_3$
- 2)  $P_1P_2p_3$
- 3)  $P_1p_2P_3$
- 4)  $P_1p_2p_3$
- 5)  $p_1P_2P_3$
- 6)  $p_1P_2p_3$
- 7)  $p_1p_2P_3$
- 8)  $p_1p_2p_3$ .

Së dyti, përderisa nga çdo prind formohen 8 tipa gametash dhe secila gametë ka 8 mundësi bashkimi atëherë numri i përgjithshëm i kombinimeve do të jetë  $8 \times 8 = 64$ .

Këto kombinime dalin qartë në pah nëse kemi parasysh «tabelën e mëposhtme të shumëzimit, ku sipër shënojmë të 8 tipat e gametave mashkullore e poshtë vertikalisht tipat e gametave femërore. (Tab. 1)

	$P_1P_2P_3$	$P_1P_2p_3$	$P_1p_2P_3$	$P_1p_2p_3$	$p_1P_2P_3$	$p_1P_2p_3$	$p_1p_2P_3$	$p_1p_2p_3$
$P_1P_2P_3$								
$P_1P_2p_3$								
$P_1p_2P_3$								
$P_1p_2p_3$								
$p_1P_2P_3$								
$p_1P_2p_3$								
$p_1p_2P_3$								
$p_1p_2p_3$								

Katrorët, të cilët ju mund t'i plotësoni vetë tregojnë gjenotipat e mundshme të fëmijëve nga martesat e dy prindërve mulatë. Një nga këta gjenotipa i ka të gjitha alelet e «forta». ( $P_1P_1P_2P_2P_3P_3$ ), d.m.th. është i zi dhe një është i bardhë ( $p_1p_1P_2P_2p_3p_3$ ). Gjenotipat e tjerë kanë një numër të ndryshëm alelesh zotëruese.

Denduria e gjenotipave shpërndahehet në formën e kësaj radhe:  $1+6+15+20+15+6+1=64$ . Është e qartë se mundësia e lindjes së një fëmije krejtësisht të bardhë ose të zi është shumë e vogël

(1-në 64 raste) në rastin kur të dy prindërit janë mulatë.

*Forma e flokëve.* Shikoni në fig. 11 trashëgiminë e formës së flokëve. Shenjat konvencionale (majtas, poshtë çdo portreti) tregojnë respektivisht

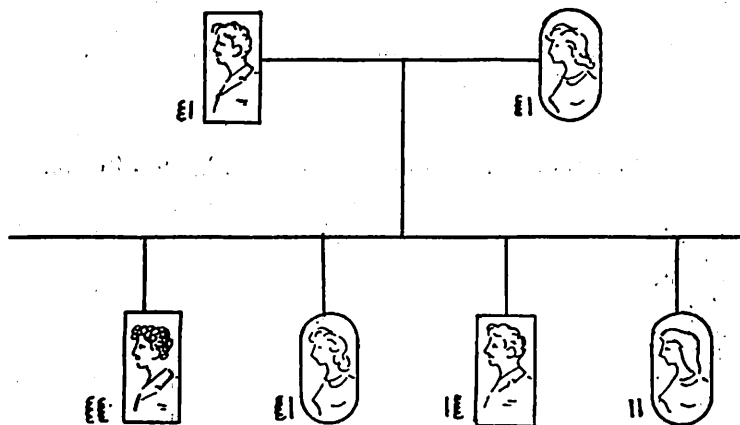


Fig. 11

Trashëgimia e formës së flokëve.

flokët kaçurrela dhe të drejtë. Tipari i flokëve kaçurrela është zotërues ndaj tiparit të flokëve të drejta. A mund të thoni se sa është mundësia (në %) e lindjes së fëmijëve me flokë të drejtë nga çifti i mësipërm?

Përgjigjja: 25% e fëmijëve kanë flokë të drejtë, mbasi gjenotipi i të dy prindërve është Aa.



*Veshët. Lobi i veshit* (pjesa e fundit) mund të jetë i ngjitur ose i shkëputur. Prania e lobit të veshit të shkëputur përcaktohet nga një gjen zotërues.

Dhe kështu, ne mund të paraqesim një radhë tiparesh të ndryshme. Tani kalojmë në një tipar tjetër, në tiparin seks.

*Edhe seksi është një tipar.* Dihet se në çdo qelizë të trupit të njeriut përmbahen 46 kromozome të ndara në 23 çifte. Është thënë se një nga këto çifte kromozomesh përbën kromozomet seksuale. Ç'janë këto kromozome seksuale? Kur u identifikua çdo çift i kromozomeve, u pa se një nga 23 çiftet e kromozomeve ishte i ndryshëm në seks të ndryshme. Ky çift (çifti i 23-të) përbëhej nga kromozome të njëjta në madhësi te femra dhe u shënua me simbolet XX dhe nga kromozome të ndryshme te mashkulli e u shënua XY. Prandaj kromozomet në bërthamën e qelizave të trupit të njeriut i shënojmë  $44+XX$  te femra dhe  $44+XY$  te mashkulli.

Gjatë mejozës formohen gametat femërore (ovulat), që kanë  $22+X$  kromozome dhe gametat mashkullore, që kanë  $22+X$  kromozome si dhe  $22+Y$  kromozome. Gjatë pllenimit ndodh bashkimi rastësor i gametave femërore (ovulave), që kanë kromozomet  $22+X$ , me dy lloje gametash mashkullore, që kanë  $22+X$  kromozome dhe  $22+Y$  kromozome. Si rrjedhim do të formohen dy tipa zigotë në një raport 1:1.

Themi afërsisht se për 100 vajza lindin 106 djem. Kurse në moshën fëmijërore raporti është 100:103 djem, në rini 100:100, në moshën 50 vjeç 100:85 burra dhe mbi 85 vjeç 100:50 burra.

Individi që ka kromozomin y i përket seksit mashkull dhe kur të dy kromozomet janë x kemi të bëjmë me seksin femër.

Është e qartë se në kromozomet seksuale ndodhen dhjetëra gjene.

*Si trashëgohen gjenet e vendosura në kromozomet x?*

**Daltonizmi.** Nëse projektojmë në ekran ngjyrën e kuqe, të gjelbër dhe blu në mënyrë që ato të përzihen njëra me tjetrën rezulton vetëm një ngjyrë: e bardha.

Për një njeri me shikim normal kërkohet një raport i caktuar intensiteti i së kuqes, së gjelbrës dhe i blusë, që ai «të marrë» ngjyrën e bardhë. Ka njerëz, të cilëve vetëm dy nga ngjyrat e mësipërme u mjaftojnë për të përceptuar të bardhën. Por ka edhe njerëz që gjithçka e shikojnë me ngjyrë të bardhë, gri.

Ja pse thuhet që ka shikim trikromatik (normal), dikromatik dhe akromatik (nga greqishtja kroma — ngjyrë, dhe a — pjesëz mohuese). Nga këto anomali përmendim daltonizmin, anomali në dallimin e ngjyrës së kuqe nga e gjelbra. (Emrin daltonizëm kjo sëmundje e ka marrë nga Xhon Dalton, themeluesi i teorisë atomike (1827), i cili kishte këtë verbëri ndaj ngjyrave).

Që nga fundi i shekullit XVIII e sidomos gjatë shekullit XIX ishte bërë e qartë se verbëria ndaj ngjyrave trashëgohet. Nga vëzhgimet ishin formuluar disa rregulla: — Nëse një daltonik martohet me një grua me shikim normal, fëmijët e tyre zakonisht janë normalë. Nëse një grua që nuk dallon

të kuqen nga e gjelbra martohet me një burrë me shikim normal atëherë djemtë e këtyre prindërve janë daltonikë, kurse vajzat kanë shikim normal. Cila është arsyeja e përçarjes kryq të këtij defekti, ose e përçarjes së tij nga nëna djemve? Përgjigjen e kësaj pyetje ju mund ta jepni edhe vetë, nëse iu japim dy të dhëna: 1) gjeni përgjegjës për daltonizmin vendoset në kromozomet x dhe është i fshehtë; 2) gjenet që janë të vendosura në kromozomin x nuk kanë partnerin e tyre në kromozomin y, d.m.th. në këtë rast mjafton edhe një gjen i fshehtë në kromozomin x të mashkullit, që ai të shfaq veprimin e tij. Për këtë qëllim zgjidhni problemën e mëposhtme: Një grua, babai i së cilës është daltonik, martohet me një burrë me shikim normal. Sa është mundësia e lindjes së fëmijëve daltonikë nga këta prindër?

(Përgjigjja.  $1/2$  e djemve do të jenë daltonikë)

Si ky tipar trashëgohen disa tipare të tjera si: verbëria e plotë ndaj ngjyrave, hemofilia, (mospiksja e gjakut), iktioza (lëkura luspore), mungesa e dhëmbëve të mesit inçiziv, hidrocefalia (koka e madhe e mbushur me ujë) etj... rreth 70 tipare të ndryshme.

Në këtë mënyrë ne kaluam në një kapitull të ri në sëmundjet trashëguese. Por sëmundjet trashëguese nuk përbëjnë vetëm një kapitull për këtë libërth të vogël. Me zhvillimin e gjenetikës vetë shkenca mjekësore fitoi një kapitull të ri, gjenetikën mjekësore. Le të fillojmë me gjakun.

*Trashëgimia dhe transfuzioni i gjakut.* Përpykjet për të shpëtuar të plagosurit nga humbja e gja-

kut njihen prej kohësh në mjekësi. Ndër këto përpjekje ndonjë mjeku i ka buzëqeshur edhe sukseesi. Por rastësi të tilla ishin aq të rralla sa asnjë mjek nuk mund të rrezikonte jetën e njeriut, kur njohuritë shkencore ishin të kufizuara.

Megjithatë, detyra ishte e qartë: të studiohejshin vetitë e gjakut, përbërja e tij për të njohur përmbajtjen dhe thelbin e fenomenit. Dhe njohuri të tilla po grumbulloheshin.

Ishte vëzhguar se gjaku në një epruvetë, pas një farë kohe, ndahej në dy shtresa. Në pjesën e sipërme të epruvetës formohej një shtresë gati e tejdukshme e verdhë, që quhet plazëm dhe në pjesën e poshtme formohej një shtresë me ngjyrë të kuqe që përbëhej nga qelizat e gjakut (eritrocitet dhe leukocitet).

Nëse e tundim epruvetën përsëri formohet ngjyra karakteristike e gjakut.

Po çfarë ndodh nëse eritrocitet e një njeriu përzihen me plazmën e një njeriu tjetër? U vëzhguan dy raste të ndryshme të kundërta: eritrocitet ose shpërndaheshin njëtrajtësisht po ashtu si në plazmën e tyre ose mpikseshin dhe në këtë rast në lëngun e verdhë notonin copëza të kuqe. Eksperimenti ndoqi eksperimentin dhe shkencëtarët ranë në një mendim: të gjithë njerëzit nga vetitë e gjakut ndahen në 4 grupe. Në grupin e parë (O) hyjnë ata njerëz, eritrocitet e të cilëve përzihen lirisht me çdo lloj plazme tjetër dhe nuk mpiksen. Në grupin e dytë (A) hyjnë ata njerëz, eritrocitet e të cilëve nuk mpiksen me plazmën e vet dhe të grupit të katërt. Në grupin e tretë (B) hyjnë ata njerëz, eritrocitet e të cilëve nuk mpiksen me plaz-

mën e vet dhe të grupit të katërt. Dhe në grupin e katërt (AB) hyjnë ata njerëz, eritrocitet e të cilëve nuk mpiksen vetëm me plazmën e tyre. Në Fig. 12 tregohet mënyra e dhënies së gjakut midis

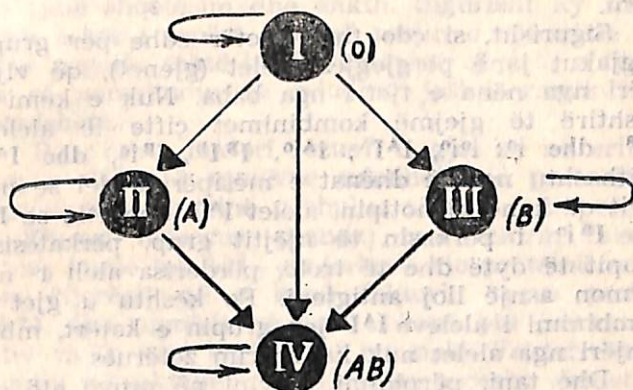


Fig. 12

Skema e dhënies dhe e marrjes së gjakut në individët me grupe të ndryshme.

njerëzve. Drejtimi i shigjetave tregon dhënien e gjakut nga një grup, grupit tjetër. P.sh. njerëzit e grupit të dytë (A) mund t'i japin gjak vetvetes dhe grupit të katërt dhe marrin gjak nga njerëzit e grupit të vet të dytë dhe të parë.

Nga studimet e mëvonshme ishte bërë e qartë se futja e një njeriu në këtë ose atë grup përcaktohet nga prania në eritrocitet e një proteine të veçantë me veti antigjenike. Këto antigjene quhen:

antigjeni  $A_1$  antigjeni B, formimi i të cilëve përcaktohet nga alele të ndryshme  $I^A$ ,  $I^B$  dhe  $i^o$ (\*)

Aleli i  $I^A$  është përgjegjës për formimin e antigjenit A dhe aleli  $I^B$  është përgjegjës për formimin e antigjenit B;  $i^o$  nuk prodhon asnjë lloj antigjeni.

Sigurisht, si çdo tipar tjetër edhe për grupet e gjakut janë përgjegjës alelet (gjenet), që vijnë njëri nga nëna e tjetri nga baba. Nuk e kemi të vështirë të gjejmë kombinimet çifte të aleleve  $I^A I^B$  dhe  $i^o: i^o i^o, I^A i^o, I^B i^o, I^B I^B$ , dhe  $I^A I^B$ . Gjithashtu nga të dhënat e mësipërme del se njërezit që kanë gjenotipin, alelet  $I^A I^A$  dhe  $I^A i^o$  se  $I^B I^B$  dhe  $I^B i^o$  i përkasin të njëjtit grup, përkatësisht grupit të dytë dhe të tretë, përderisa aleli  $i^o$  nuk formon asnjë lloj antigjeni. Po kështu u gjet se kombinimi i aleleve  $I^A I^B$  jep grupin e katërt, mbasi asnjëri nga alelet nuk ka veprim zotërues.

Dhe tani, përpiquni të vini në provë atë çka mësuat më lart. Kur prindërit janë të grupit të parë ( $i^o i^o$ ) dhe të katërt ( $I^A I^B$ ) a lindin fëmijë të grupit të parë dhe të katërt?

(Përgjigje: Nga prindër me grup të parë e të katërt nuk mund të lindin fëmijë me këto grupe).

Nga pesë fëmijët e një familjeje 3 kanë grupin e gjakut të parë ( $i^o i^o$ ) dhe 2 kanë grupin e dytë ( $I^A I^A$  ose  $I^A i^o$ ).

Cilët do të jenë gjenotipat e mundshëm të prindërve të tyre?

(Përgjigje: Gjenotipat e prindërve duhet të jenë, njëri  $i^o i^o$  e tjetri  $I^A i^o$ ). Forma të tilla problemesh janë të shumta.

\* Njihen edhe alelet  $A_1, A_2, A_3$  etj.

Ju mund të keni dëgjuar mbi faktorin rezus dhe padyshim e lidhni kuptimin e kësaj fjale me jetën e një fëmije të porsalindur. Nënata e ardhshme, kur u thonë se janë rezus negativ, ndjejnë nga kjo fjalë shqetësim dhe ankth. Sigurisht ky shqetësim është i tepërt. Sot në rastin e një nëne me rezus negativ është bërë e mundur që jeta e fëmijës së porsalindur të ndodhet jashtë rrezikut të mundshëm.

Po ç'është faktori rezus? U gjet se në eritrocitet e 85% të njerëzve ndodhet një proteinë e veçantë (kjo proteinë u zbulua së pari tek majmuni Rhesus macacus, prandaj mori emrin faktori rezus), kurse tek 15% e njerëzve kjo proteinë mungon. Njerëzit që e kanë faktorin rezus pozitiv ( $Rh^+$ ) dhe njerëzit që nuk e kanë atë (rezus negativ  $rh^-$ ) janë krejtësisht normalë. Faktori rezus negativ përcaktohet nga një gjen recesiv, domethënë nga martesa e dy njerëzve me rezus negativ lindin fëmijë me rezus negativ. Në këtë mënyrë gjenotipi i njerëzve rezus pozitiv mund të jetë homozigot zotërues ( $Rh^+ Rh^+$ ) ose heterozigot ( $Rh^+ rh^-$ ) dhe i njerëzve me rezus negativ është vetëm homozigot recesiv ( $rh^- rh^-$ ). Tani le të marrim rastin kur nëna është rezus negativ dhe fëmija i saj (fetusi) është rezus pozitiv, domethënë e ka marrë alelin zotërues ( $Rh$ ) nga baba dhe ka gjenotipin ( $Rh^+ rh^-$ ).

Në këtë rast lind kjo situatë: Faktori rezus i fetusit është një proteinë e huaj për organizmin e nënës, e cila mund të konsiderohet si mjedis i jashëm për fëmijën në kohën e zhvillimit të tij në mitër. Si rrjedhim nga nëna përpunohen pro-

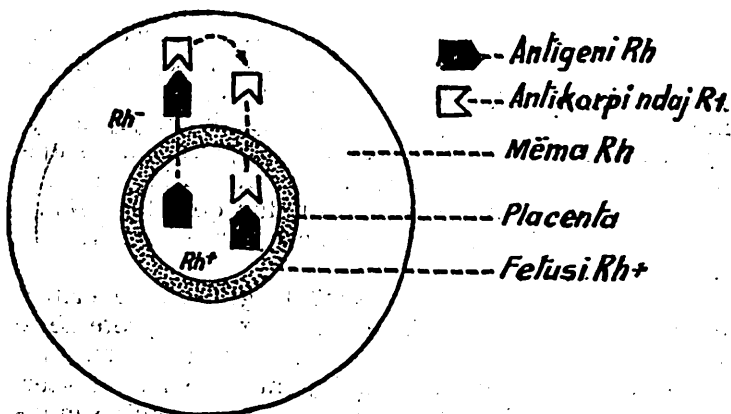


Fig. 13

Skema e mekanizmit që shkakton eritroblastozën tek embrioni me grup gjaku Rh+, kur nëna është me grup gjaku rh.-

teina të quajtura antikorpë, të afta të lidhen me antigjenet e eritrociteve, nga do të ndodhë hemoliza e eritrociteve. Në barrën e parë (nëna rh<sup>-</sup> e fëmija Rh<sup>+</sup>) tek shtatzëna formohen antikorpë, por në sasi të vogël dhe jeta e fëmijës nuk është në rrezik. Në barrat e mëvonshme, grumbullimi i një sasive të madhe antikorpësh, që hyjnë tek embrioni, shkakton një veprim shkatërrues mbi eritrocitet (eritroblastozën) dhe jeta e fëmijës është në rrezik.

Por kësaj anomalie vdekjeprurëse, sot i është gjetur «ilaci»: fëmijës i ndërrohet krejt gjaku. Prandaj puna e parë që bëhet për një grua



shtatzënë është përcaktimi i faktorit rezus. Por përcaktimi i faktorit rezus ka rëndësi jo vetëm për gratë shtatzëna. Ky përcaktim është i domosdoshëm për çdo transfuzion gjaku. Përse? Nëse gruas rezus negativ i transfuzojmë gjak me rezus pozitiv, atëherë nga ky transfuzion do të formohen tek ajo antikorpe dhe nëse fëmija e saj është me rezus pozitiv, ai rrezikohet nga eritroblaztoza. Prandaj sot, gjatë transfuzionit të gjakut, krahas përcaktimit të grupeve të gjakut O, A, B, e AB (të sistemit ABO), bëhet edhe përcaktimi i faktorit rezus.

Së fundi, t'i përgjigjemi edhe një pyetjeje. A ka rrezik fëmija, kur nëna është rezus pozitiv e fëmija rezus negativ? Por kur nëna dhe fëmija janë rezus negativ? Asnjë rrezik. Në një barrë të tillë (nëna  $Rh^+$  e fëmija  $rh^-$ ) në gjakun e nënës nuk formohen antikorpe që të shkatërrojnë eritrocitet e fëmijës. Përkundrazi të tilla antikorpe mund të formohen te fëmija në përgjigje të antigjeneve të nënës. Por përpunimi i antikorpeve te njeriu ndodh 6 muaj mbas lindjes së fëmijës. Prandaj gjatë jetës në barkun e nënës fetusi nuk formon antikorpe, që të prishin eritrocitet. Por vetëm në rastin e grupeve të gjakut përfitoi mjekësia nga gjenetika?

## Mutacionet

Në çdo qelizë të trupit të njeriut përmbahen 46 kromozome — 23 çifte. Për çdo çift njëri kromozom vjen nga nëna dhe tjetri nga baba. Por në këtë ligjshmëri nuk mund të ketë dhe çrregullime që p.sh. gjatë mejozës, kur formohen qelizat seksuale mashkullore e femërore, të mos ndodhë shpërndarja e tyre e barabartë në qelizat-bija? Po gjatë dyfishimit të ADN-së nuk ka mundësi që për shkakë të ndryshme të mos ndodhë çiftëzimi i rregullt i bazave të azotuara?

Sigurisht, ndryshime të tilla mund të ndodhin në aparatën gjenetik të çdo qenieje të gjallë, përdërisa në themel të këtij informacioni ndodhin procese biokimike. Ekzistenca e këtyre ndryshimeve përbën bazën e zhvillimit, se me ndryshimet lind edhe kontradikta, lufta e të kundërtave.

Ja pse Engelsi shkruan në «Dialektikën e Natyrës» se «teoria e zhvillimit tregon se si, duke filluar nga qeliza e thjeshtë, çdo hap përpara deri në bimën më të ndërlikuar, nga njëra anë, dhe deri te njeriu, nga ana tjetër, kryhet nëpërmjet një lufte të përhershme midis trashëgimisë e përshtatjes».<sup>1)</sup>

Në botën e bimëve, kafshëve dhe mikroorganizmave është kontradikta trashëgimi-përshtatje, seleksioni natyror është forca lëvizëse kryesore që përcakton zhvillimin progresiv nga më e ulëta dhe

---

1) F. Engels. «Dialektika e Natyrës». Tiranë 1973, fq. 243-244.

më e thjeshta në më të lartën e më të ndërlikuarën. Lindja e një ndryshimi në informacionin gjenetik të një qenieje të gjallë mund të vendos alternativën, si të thuash, hamletiane «të rrosh apo të mos rrosh». Formimi i unitetit dialektik qenie e gjallë — mjedis, dhe në vetë brendësinë e saj varet nga koha dhe vendi konkret. Në kohë dhe vend konkret rezultojnë një e vërtetë. Këto «të vërteta» janë format e ndryshme të qenieve të gjalla që kanë ekzistuar dhe që ekzistojnë. Prandaj nuk janë thjesht ndryshimet ato që përbëjnë njërën anë të kontradiktës, por përshtatja me të cilën ruhen ato ndryshime. Pra, këto ndryshime ose si quhen ndryshe mutacione përbëjnë një faktor të evolucionit dhe sigurojnë lëndën e parë për seleksionin natyror. Prej këtej, shumë shkencëtarë dalin në mendimin e gabuar me qëllime të paracaktuara ideologjike se edhe zhvillimi i shoqërisë njerëzore drejtohet nga ligje biologjike, si p.sh. nga seleksioni natyror.

Dialektika materialiste na mëson se me lindjen e njeriut si qenie shoqërore, zhvillimi i tij tani kushtëzohet nga ligjet shoqërore, se me lindjen e tij lindi një element i ri, shoqëria, zhvillimi i së cilës përcaktohet nga kontradiktat midis forcave prodhuese e marrëdhënieve në prodhim, nga lufta e klasave.

... Të vazhdojmë fillin e fjalës sonë. Çfarë mutacionesh vërehen tek njeriu? Për t'i parë këto mutacione duhet «të ulesh» në qelizë pikërisht në bërthamën e saj, në kromozomet dhe në ADN-në. Këto mutacione shkaktojnë sëmundje të

ndryshme, shkak u të cilave u gjet vetëm në sajë të zhvillimit të gjenetikës, kur u përdorën metodat citologjike dhe fiziko-kimike.

## Sëmundjet kromozomike

Me këtë emër sot njihen disa sëmundje trashëguese, për të cilat janë përgjegjës ndryshimet numerike dhe këputjet e kromozomeve.

### a) Sëmundja e Daunit

Kjo sëmundje është përshkruar një shekull më parë dhe karakterizohet nga disa anomali fizike dhe mendore. Fëmijë të tillë janë idiotë, kanë fytyrë të gjerë, të rrumbullakët, trup të shkurtër, goja është gjithmonë gjysmë e hapur, etj.

Është llogaritur se rreth 0,16% e fëmijëve të porsalindur vuajnë nga kjo sëmundje. Shkak u i kësaj sëmundjeje u gjet në sajë të metodave citogjenetike të zbatuara më 1956. Në qelizat e trupit (kromozomet zakonisht shikohen në qelizat e gjakut periferik, në palcën e kuqe dhe në lëkurë) u pa se tek këta të sëmurë numri i kromozomeve ishte 47, pra një kromozom më tepër se zakonisht.

Kromozomet e njeriut ndahen në 7 grupe sipas madhësisë dhe vendosjes së centromerit. Çdo

çift kromozomik ka një numër. Çifti kromozomik, që kishte një kromozom ishte 21. Pra në vend të dy kromozomeve (të një çifti) ishin tre të tillë.

Një tregues diagnostikues i sëmundjes së Daunit janë dhe brazdat e pëllëmbës së dorës.

Sot është bërë e qartë se denduria e sëmundjes së Daunit te fëmijët e porsalindur kryesisht varet nga mosha e nënës: sa më e vjetër të jetë nëna aq më shumë takohet kjo sëmundje te fëmijët e tyre.

### **b) Sëmundja e Klainefelterit.**

Kjo sëmundje takohet vetëm tek meshkujt dhe karakterizohet nga teste të pazhvilluara, degjenerim të kanaleve të testeve, prapambetje mendore, përmasa jo proporcionale të gjymtyrëve, etj. Sëmundja e klainefelterit është rrjedhim i shpërndarjes jo të barabartë të kromozomeve seksuale gjatë formimit të gametave (ovulave dhe spermatozoidëve)

Në këtë rast, te gruaja, gjatë mejozës, në një ovulë nuk ndodhet si zakonisht njëri kromozom x, por të dy kromozomet x. Si rrjedhim, gjatë fekondimit të kësaj ovulë, e cila ka 22 xx në vend të 22+x kromozome me spermatozoidë 22+y, formohet zigota me 44+xxxy d.m.th. 47 kromozome. Kromozomi i tepërt është kromozomi x.

### c) Sëmundja e Tërnerit dhe trisomia

Nga ndarja jo e rregullt meiotik formohen katër lloje të ndryshme zigotash: 1)  $44+xy$ , (sëmundja e Klainefelterit, 2)  $44+y$ , individë të tillë nuk janë gjetur, njerëz që të kenë 44 kromosome autosomike dhe një kromozom y. 3)  $44+x$ . Këta individë kanë 45 kromosome, karakterizohen vetëm nga një kromozom seksual (kromozomi x). Individë të tillë janë femra dhe karakterizohen nga një radhë tiparesh të ndryshme patologjike si sterilitët, trup të vogël, atrofi dhe deri në mungesë të vezoreve. Së fundi, formohen edhe zigotë, që kanë  $44+xxx$  kromosome, d.m.th. tri kromosome seksuale. Në këtë rast kemi të bëjmë me trisominë, individë të cilët janë gjithmonë femra dhe kanë disa tipare patologjike (mund të jenë edhe idiotë).

Nga sa u tha më lart mund të nxjerrim dy përfundime. Së pari, nga shpërndarja jo e barabartë e kromosomeve gjatë formimit të gametave formohen zigota të ndryshme si ato që u përmendën më lart, por edhe XXXX, XXXY etj. Të tillë individë janë të gjithë të sëmurë ose vdesin në barkun e nënës. Sot është bërë e qartë se rreth 25% e aborteve spontane janë të lidhura me anomalitë kromozomike.

Së dyti, është vënë re se gjithmonë individët që kanë vetëm kromozomin seksual x (xo, xx, xxx, xxxx) i përkasin seksit femër dhe njerëzit që kanë qoftë edhe një kromozom y (xy, xxy, xxxy) etj. i përkasin seksit mashkull. Pra kromozomi y përcakton seksin mashkullor.

## Sëmundjet trashëguese të metabolizmit.

Që në vitin 1909, mjeku Gerod dha mendimin se sëmundjet trashëguese janë «gabime» të metabolizmit.

Me fjalën gabim nënkuptohet se kemi të bëjmë me një defekt në zinxhirin e reaksioneve biokimike.

Rikujtoni shkaku e lindjes së tiparit bardhosh.

Mungesa e fermentit tirozinazë nuk e kthente tirozinën në melaninë, d.m.th. nuk formohet pigmenti karakteristik për individët normalë. Por për formimin e fermentit tirozinazë është përgjegjës një gjen, i cili si pasojë e një mutacioni nuk e sintetizon më këtë ferment.

Po le të ndjekim nga fillimi këtë zinxhir metabolik. Është bërë e njohur se për përvetësimin normal të aminoacidit fenilalaninë, që e merr njeriu me anën e ushqimeve, është i domosdoshëm një ferment i veçantë i quajtur fenilalaninë hidrosilazë. Kur fermenti vepron dobët, fenilalanina nuk përvetësohet nga organizmi por shndërrohet në një lëndë tjetër kimike të quajtur acid fenilpiruvik, i cili nxirret jashtë me urinën. Acidi fenilpiruvik ka veti helmuese për organizmin dhe nëse fëmija vazhdon të ushqehet me fenilalaninë atëhere te ai zhvillohet një sëmundje nervore, që shpie në një prapambetje të theksuar nervore.

Kjo sëmundje trashëguese quhet fenilketonuria. Kur mungon fermenti që shndërron tirozinën

në tiroksinë (hormon i gjëndrës tiroide), lind gu-  
sha që trashëgohet dhe shfaqet kretinizmi. Ja  
pra, të gjitha këto anomali janë rrjedhim i shman-  
gies nga rruga normale metabolike në sintezën  
proteinike. Shmangie të tilla vërehen jo vetëm në  
rrugën metabolike të aminoacideve por edhe në

a) **metabolizmin e karbohidrateve.** Diabeti she-  
qeror shkaktohet nga pamjaftueshmëria e prodhi-  
mit të insulinës nga pankreasi, gjë që çon në blo-  
kimin e shndërrimit të glukozës në glukozë. — 6 —  
fosfat dhe në uljen e përshkueshmërisë së saj në-  
përmjet mureve qelizore. Diabeti i hershëm është  
një sëmundje trashëguese relativisht e rrallë, që  
jepet nga një gjen i fshehtë me shfaqje jo të  
plotë, kurse në diabetin e vonshëm ndërhyjnë dhe  
mjaft faktorë të tjerë si p.sh. arterioskleroza. Të  
sëmurëve diabetikë u jepet insulinë.

**Galaktosemia** trashëgohet si e fshehtë dhe li-  
dhet me defektin e një fermenti që të shndërrojë  
glukozë-1-fosfatin në glukozë-6-fosfat, gjë që shkak-  
ton te femra një prapambetje mendore, cirozë të  
mëlçisë dhe verbëri. Masa profilaktike ndaj kësaj  
sëmundjeje qëndron në dietën ushqimore që nuk  
përmban galaktozën. Me defekte metabolike të  
karbohidrateve kanë lidhje dhe sëmundjet e tjera  
trashëguese si glikogjenozat (ku bllokohet sinteza  
ose zbërthimi i glikogjenit) hiperbilirubinemia tra-  
shëguese, pentozuria, fruktozuria etj.

b) **Metabolizmi i yndyrnave.** P. sh. hiperlipemia  
është një defekt në metabolizmin e yndyrnave, që  
trashëgohet si tipar zotërues e që shkakton një



nivel të ngritur të yndyrnave neutrale në gjak. Ka disa sëmundje trashëguese që lidhen me «gabimet» në metabolizmin e yndyrnave, si hiperkolesterinemia, sëmundja Goshe, sindromi andrenogjenital etj.

Në sajë të arritjeve të gjenetikës po njihen edhe më mirë sëmundjet trashëguese si dhe po zbulohen edhe masat e luftimit të tyre. Shndërrimet mjekësore në kohën tonë po bëhen jo vetëm në nivelin qelizor, por edhe në atë molekular. Shembull në këtë drejtim është anemia falciforme ose siç quhet ndryshe drepanocitoza, e cila shkaktohet gjithashtu nga një mutacion gjenik, i cili çon në ndryshimin e radhës në hallkat e zinxhirit metabolik, për shkak të formimit të një proteine jo normale me veti fermentative.

Drepanocitoza është e përhapur në vendet e nxehta dhe në pellgun e Mesdheut.

Molekula e hemoglobinës në gjakun e këtyre ka një gabim: nga 574 aminoacide prej të cilave përbëhet hemoglobina, në një hallkë të zinxhirit të aminoacideve, aminoacidi i ngarkuar elektrikisht glutaminë zëvendësohet nga një aminoacid tjetër, i quajtur valinë, elektrikisht neutral. Shmangie të tilla nga struktura normale shkaktohen nga gabime të kodit që çojnë në zëvendësimin e bazave të azotuara. Një ndryshim i tillë krejt i parëndësishëm në dukje ka rrjedhime serioze, sepse hemoglobina në një masë të konsiderueshme humbet aftësinë të transportojë oksigjenin. Prandaj eritrocitet e këtyre të sëmurëve në kushtet «e urisë» oksigjenike marrin formën e gjysmës së hënës ose draprit. Drepanocitoza është një sëmun-

dje që trashëgohet në mënyrë të fshehtë d.m.th. ata njerëz që janë homozigotë për këtë gjen (aa) janë të sëmurë, dhe pa arritur moshën e pjekurisë, vdesin.

Mbartësit heterozigotë të këtij gjeni (pra me gjenotip Aa) praktikisht janë normal ose tek ata mund të vërehen simptoma të lehta të sëmundjes.

Heterozigotia për gjenin e anemisë falciforme (Aa) është një reaksion përshtatës, i cili rrit rezistencën e organizmit ndaj malarjes. Plasmodiumi i malaries (një qenie njëqelizore që shkakton malarjen) zhvillohet më dobët në individët heterozigotë (Aa). Në fakt anemia falciforme është e dendur në vendet e përhapjes së malaries.

Përveç anemisë falciforme njihen edhe disa sëmundje të tjera trashëguese të lidhura me gjakun, si mosmpiksja e gjakut, hemofilia, e cila trashëgohet si tipar i fshehtë po ashtu si daltonizmi etj.

\* \* \*

Është e qartë se që në momentin e fekondimit janë të përcaktuara vetitë biologjike të organizmit të ardhshëm. Është e «programuar» ngjyra e syve apo e flokëve, forma e hundës, e veshit, e buzëve, ndërtimi i organeve të brendshme dhe veçoritë e metabolizmit të substancave në të gjitha etapat e tij.

Po si do të realizohet një projekt i tillë?

Që në fillim, kur u shqyrtuan tiparet trashëguese, ju patjetër keni menduar edhe për mje-

disin. S'ka dyshim që në këtë bashkëveprim dialektik mund të kuptojmë formimin e çdo tipari. Sigurisht zhvillimi i organizmit ndodh jo në kushte identike ideale, por në kushte të shumëllojshme, të larmishme, nën ndikimin e shumë faktorëve.

Prandaj, kompleksi i vetive të çdo organizmi duhet kuptuar si rezultat i bashkëveprimit të informacionit gjenetik me mjedisin. Vetëm në këtë kënd vështrimi jemi në gjendje t'i përgjigjemi pyetjes se kjo sëmundje është trashëguese apo s'është trashëguese.

Në rastin e grupeve të gjakut p.sh., një pasardhës do të ketë atë grup gjaku, që i «është dhënë» nga prindërit.

Shkalla e shprehjes së shumë tipareve mund të ndryshojë. Te disa individë tipari i dhënë shprehet i plotë, ndërsa te të tjerët nuk vihet re qartë.

Në të njëjtën kohë, një tipar që shfaqet te disa individë, te të tjerë që kanë po atë informacion gjenetik mund të mungojë plotësisht.

Pra kufiri midis sëmundjeve trashëguese e jo trashëguese nuk është i ndarë me thikë. Në këto «rrethana» flitej për predispozitë, prirje për të pasur ose jo një sëmundje të caktuar. Këto prirje vihen re gjatë hartimit të pemëve gjenealogjike familjare.

Me anë të pemëve gjenealogjike ndiqet një sëmundje e caktuar në disa breza të një familjeje. Pastaj krahasohen gjenealogji të tilla familjare për një tipar në shqyrtim me familjet e tjera të popullatës. Por zgjidhje të drejtë e më të saktë merr problemi i lidhjes së trashëgimisë me mje-

disin, kur përdoret metoda e binjakëve, të cilët kur rrjedhin nga një vezë quhen identikë, ndër-  
sa kur rrjedhin nga vezë të ndryshme quhen jo-  
identikë. Në rastin e parë binjakët kanë një infor-  
macion gjenetik identik, të njëjtë dhe në rastin e  
dytë ngjajnë njëri me tjetrin sa ngjajnë fëmijët e  
një familjeje të lindur në kohë të ndryshme.

Me binjakët gjenetika përfitoi një metodë stu-  
dimi, sepse bëhet e mundur analiza e tipareve që  
vijjnë nga i njëjti gjenotip, por zhvillohen në  
kushte të ndryshme ose e kundërta, që rrjedhin  
nga gjenotipe të ndryshme dhe zhvillohen në  
kushte pak e shumë të njëjta, p.sh. mundësia që  
të dy fëmijët binjakë të një veze të kenë tiparin  
pikalosh është 100%, kurse për binjakët të ardhur  
nga vezë të ndryshme mundësia është rreth 73%.

Po le të marrim rastin e sëmundjeve të për-  
hapura si arterioskleroza apo sëmundjet hipertoni-  
ke.

Nga studimet ka dalë se midis njerëzve që  
kanë afërsi gjinore dhe që vuajnë nga sëmundje  
të enëve të gjakut, denduria e arteriosklerozës dhe  
sëmundjeve hipertoni-ke është më e lartë në kra-  
hasim me ata që nuk vuajnë nga këto sëmundje.

Tek njerëzit me afërsi gjinore, që vuajnë nga  
arterioskleroza vërehet një sasi më e lartë e koles-  
terinës, si pasojë e një rregullimi të metabolizmit  
të yndyrnave. Megjithatë, jo gjithmonë mund të  
themë me saktësi se kjo anomali në metabolizmin  
e yndyrnave është e trashëgueshme, apo varet nga  
kushtet e ushqimit, nga përdorimi i ushqimeve me  
shumë yndyrë, etj.

Skjarime të kënaqshme ka dhënë studimi i  
binjakëve, i cili tregoi se metabolizmi i yndyrnave

te binjakët identikë dhe joidentikë ndryshon. Te të parët, ngjashmëria e treguesve metabolikë është më e madhe se te të dytët. Ky fakt tregon mbi rolin e faktorëve trashëgues në rregullimin e metabolizmit të yndyrnave.

Në të njëjtën kohë ballafaqimi i këtyre treguesve metabolikë të binjakëve identikë dhe joidentikë, që jetojnë të ndarë dhe së bashku, ka treguar se ndryshimet e yndyrnave tek binjakët e të dy tipave janë më të mëdha në rastin kur binjakët jetojnë në kushte të ndryshme.

Prej këtej dalim në përfundimin se kushtet e jetës ndikojnë mjaft në metabolizmin e yndyrnave.

Përfundimi është se një njeri, pjesëtarët e familjes dhe të farefisit të të cilit janë me sëmundje të enëve të gjakut, duhet t'i shmanget ushqimit me shumë yndyrna, jetës pasive, pushimeve pa lëvizje etj., më shumë se një njeri tjetër, familja dhe farefisi i të cilit nuk i njeh këto sëmundje.

Studimet për problemet e gjenetikës së arteriosklerozës kanë vënë në dukje se mundësitë për anomali në metabolizmin e yndyrnave janë rezultat i veprimit të disa gjeneve. Prandaj kombinimet e larmishme të të cilëve, me sa duket, përcaktojnë edhe shkallët e ndryshme të prirjeve ndaj arteriosklerozës.

Por cilat janë sëmundjet tipike trashëguese dhe cilat sëmundje nuk janë tipike trashëguese?

Disa sëmundje apo tipare (hemofilia, daltonizmi grupet e gjakut etj.) janë tipike trashëguese. Te disa sëmundje të tjera ndryshon shprehja e veprimit të gjenit. Në këto raste vërtetohet se

nuk kemi një lidhje të thjeshtë në vijë të drejtë gjen-tipar apo gjen-proteinë. Ka sëmundje të tjera, bie fjala tuberkulozi, ku shpesh vërehet karakteri familjar, farefisnor. Në këtë rast, kryesor është faktori i jashtëm, por ka mendime se ekzistojnë prirje ndaj kësaj sëmundje, (p.sh. është bërë e njohur se njerëzit pikaloshë dhe me flokë të kuqërremtë sëmuren më shpesh nga tuberkulozi).

Si do ta nxjerrim rregullsinë, ligjin nga këto fakte?

Sot për sot gjenetika përdor në këtë drejtim metoda të statistikës matematikore. Pa dyshim e ardhmja do të sigurojë «çelësa» më të volitshëm në këtë drejtim.

## Diagnostika dhe mjekimi i sëmundjeve trashëguese

Sot lista emërore e sëmundjeve të lidhura me faktorë trashëgues e ka kaluar numrin 2000.

Në botë numërohen p.sh. 125 milionë njerëz me verbëri ndaj ngjyrave, jo më pak se 20 milionë njerëz vuajnë nga diabeti i sheqerit...

Vetëm nga këta shembuj bëhet e qartë se njohja e sëmundjeve trashëguese ka një rëndësi të madhe për mjekësinë.

Çfarë ndihme u jep mjekësia njerëzve, që vuajnë nga sëmundjet trashëguese?

Për t'iu përgjigjur kësaj pyetjeje, në fillim

duhet të njihemi me metodat diagnostikuese, që përdoren në mjekësi.

Për të vërtetuar se një sëmundje është rezultat i një ndryshimi numerik të kromozomeve, shtim apo pakësim i tyre apo këputje të ndryshme kromozomike, etj. bëhet analiza e pajisjes kromozomike. Në stadin e mitozës, ku kromozomet duken mirë në mikroskop, vëzhgohen dhe fotografohen ato. Pastaj nga fotografitë priten veças kromozomet dhe vendosen çift duke marrë parasysh madhësinë dhe vendosjen e ntromerit. Në këtë mënyrë arrihet në përfundim për ndonjë ndryshim kromozomik. Përveç mikroskopit të zakonshëm përdoret edhe mikroskopi elektronik, me anën e të cilit përcaktohet gjendja funksionale e kromozomeve (me anën e izotopeve radioaktive).

Në raste kur mjeku dyshon për një sëmundje se është e kushtëzuar nga një ndryshim i kromozomeve seksuale, ai fare lehtë përdor një metodë të thjeshtë.

Është fjala për një trupëz më të ngjyrosur, të quajtur kromatinë seksuale, që vëzhgohet në bërthamat e qelizave në periudhën midis dy ndarjeve (në interfazë).

Për këtë qëllim, zakonisht studiohen qeliza të mukozës së gojës ose lekuocitet, (rruazat e bardha të gjakut) konkretisht neutrofilet. Në rastin e fundit tek disa leukocite takohen struktura që quhen «shkop trumbetë».

Tek femra normale, që kanë pajisjen kromozomike 22+xx, d.m.th. me dy kromozome seksuale x në qelizë dallohet një trupëz i ngjyrosur intensivisht.

Kur në individët femra nuk shikohet kromatina seksuale, atëhere arrihet në përfundim se mungon njëri nga kromozomet x.

Kur në individët femra vëzhgohen në mikroskop dy trupëza të tillë, atëhere themi se individët kanë tri kromozome x. Në individët meshkuj normalë, që kanë vetëm një kromozom x, nuk ka kromatinë seksuale.

Në qoftë se tek një individ vërehet kromatina seksuale, arrihet në përfundimin se individi mashkull ka një kromozom x të tepërt. Pra, nga prania e kromatinës seksuale, bëhet e mundur të përcaktohen lehtë dhe shpejt sëmundjet, që kanë lidhje me anomalitë në përbërjen e kromozomeve seksuale. (Fig. 14).

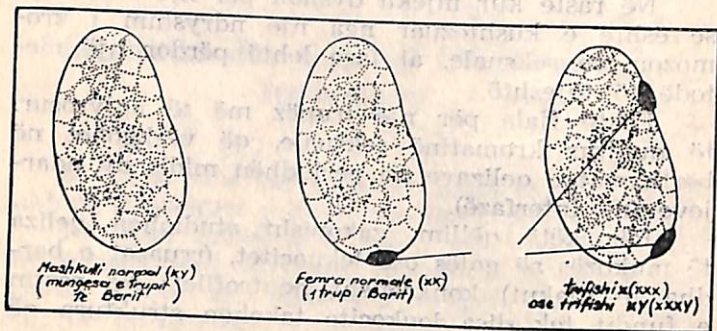


Fig. 14

Trupëza e Barit. 1. Mashkulli normal (XX, mungesë e trupëzës. së Barit 2. Femra normale (XX, një trup Bari) 3. Individë me çrregullime kromozomike (XXX ose XXXY, dy trupëza Bari).



Kështu kur a) tek meshkujt dallohet një trupëz i ngjyrosur, d.m.th. kur ka kromozomet seksuale xxy ose 44+xxy, kemi të bëjmë me sëmundjen e klainefelferit; b) tek femrat dallohen jo një po dy trupëza të ngjyrosura, d.m.th. ka kromozomet 44+xxx, kemi të bëjmë me trisominë x.

c) tek femrat nuk dallohet asnjë trupëz i ngjyrosur, i mungon një kromozom x, d.m.th. 44+xo kromozome bëhet fjalë për sëmundjen e Turnerit. Por numri më i madh i sëmundjeve trashëguese i përket sëmundjeve që shkaktohen nga «gabimet» e metabolizmit.

Në rastin e anemisë falciforme, eritrocitet (rruazat e kuqe të gjakut) marrin formën e draprit, të gjysmës së hënës. Kjo sëmundje diktohet më mirë me aparatën e elektroforezës. Me metodat e analizës biokimike, vihen në dukje anomalitë me metabolizëm. Por ka sëmundje trashëguese si alkaptunuria, që e zbulon lehtë «fytyrën» e saj. Alkaptunurikëve, urina në kontakt me ajrin u nxihet menjëherë, shfaqet pigmentim i errët në vesh, etj.

Shumica e njerëzve nxjerrin në urinë vetëm 6 aminoacide. Por ka njerëz që në urinën e tyre kanë përveç aminoacideve edhe aminoacide të tjera si cisteinë, angininë e lizinë. Tek të tillë individë shpesh formohen gurë në veshkat, që përbëhen nga cisteina.

Për një defekt të tillë është përgjegjës një gjen që trashëgohet në formë të fshehtë. Sëmundja quhet cistunuri dhe diktohet me anë të kromatografisë në letër. Por a kanë shërim këto sëmundje?

Mund të ketë njerëz që mendojnë se sëmundjeve trashëguese nuk ke ç'i bën. Kategorikisht duhet thënë se mendime të tilla janë fataliste. Mos të harrojmë se dikur, në të kaluarën, quheshin të pashërueshme edhe sëmundje të tilla si murtaja, kolera, lija, tuberkulozi, malarja etj. Ishin dikur të pashërueshme, por ndryshe është tabloja sot. Po kështu sa vjen e më shumë po ndryshon tabloja edhe e sëmundjeve trashëguese, p.sh. duke njohur defektin në zinxhirin metabolik të shndërrimit të fenilalaninës, diktimi i saj me prova të veçanta (përdorimi i fenistiksit), të sëmurëve të tillë u pakësohet në dietën e ushqimeve aminoacidi fenilalaninë.

Atëhere, fëmija që dikur do të kishte prapambetje mendore, sot do të zhvillohet normalisht.

Sot fëmija, që trashëgon sëmundjen e galaktosemisë, zhvillohet normalisht, kur në dietën ushqimore të tij mënjanohet qumështi i pasur me galaktozë.

Mjaft e përhapur është sëmundja e diabetit të sheqerit. Kjo sëmundje në pjesën dërrmuese të rasteve, sidomos tek njerëzit me moshë të re, është e kushtëzuar nga faktorë trashëgues.

Disa dhjetëra vite më parë mjekësia ndjehej e pafuqishme të shpëtonte nga vdekja njerëzit që vuanin nga kjo sëmundje. Sot me përdorimin e insulinës, jo vetëm është shpëtuar jeta e qindra mijëra njerëzve, por janë bërë ata plotësisht të aftë edhe për punë.

Anomalitë trashëguese me ndërtim të çrregullt të organeve, me sukses zhduken nga kirurgjia. Me operacione kirurgjike, p.sh. ndreqen defekte të

tilla, «gabime të natyrës», si buza e lepurit (anomal në buzë), apo si goja e ujkut (anomal në qiellzë) etj.

## Ç'janë sëmundjet trashëguese

Pa dyshim njëri nga ne e ka të qartë se tiparet karakteristike të individëve të ndryshëm varen jo vetëm nga tërësia e faktorëve trashëgues (gjenet), por edhe nga mjedisi në të cilin zhvillohen dhe jetojnë këto individë.

Për ne gjithashtu është e qartë rëndësia e këtyre bashkëveprimeve dialektike në përcaktimin e kritereve të domosdoshme për të arritur në përfundimin se çfarë do të quajmë pra sëmundje trashëguese.

Le të rikujtojmë galaktozeminë, sëmundje që shprehet në fëmijët, të cilët nuk përvetojnë galaktozën sepse tek ata nuk sintetizohet një ferment i caktuar (galaktozë-1-fosfat-uridiltransferozë). Si rrjedhim, në këta fëmijë që ushqehen me gji, përmbajtja e galaktozës në gjak rritet, gjë që shpie në çrregullime.

Por në qoftë se një fëmije të tillë i mënjanohet galaktoza duke e ushqyer me produkte të tjera me vlerë të njëjtë ushqimore, atëhere gjendja e tij përmirësohet dhe ai do të zhvillohet normalisht, po që se sëmundja është përcaktuar

herët, kur akoma nuk kanë ndodhur ndryshime të pakthyeshme.

Kjo do të thotë se galaktozemia nuk do të shfaqet pa praninë e një faktori të mjedisit, të galaktozës.

Veçanërisht del e qartë vartësia e trashëgimisë nga faktorët e mjedisit në sëmundjen që quhet favizëm. Kjo sëmundje është një lloj anemie hemolitike, që shfaqet në disa individë kur ata ushqehen me bathë. Favizmi shfaqet tek ata njerëz, tek të cilët gjenetikisht është e përcaktuar pamjaftueshmëria e fermentit, glukozë-6-fosfat — dehidrogjenazë. Kjo do të thotë se favizmi do të shfaqet tek ai njeri që ka njëkohësisht gjenin përkatës (ana gjenetike) dhe që ushqehet me bathë (faktori i mjedisit). Së fundi le të marrim shembullin e ndjeshmërisë së disa njerëzve ndaj suksametoninit, preparat, i cili përdoret si rilaksant muskular (ulet tonusi muskular) gjatë operationeve kirurgjikale. Te këta njerëz, marrja e këtij preparati shkakton paralizë muskulare, që çon në pengim të frymëmarrjes.

Edhe në këtë rast është e qartë se pa përdorimin e suksametoninit te njeriu, që ka këtë prirje trashëguese, nuk do të shfaqet asnjë shenjë e mësipërme klinike.

Sëmundjet dhe anomalitë e ndryshme të njeriut polarizohen në dy grupe. Në grupin e parë përfshihen sëmundje të tilla si anemia falciforme (drepanocitoza), fenilketonuria, hemofilia, distrofia muskulare etj. dhe në grupin e dytë futen sëmundjet e kushtëzuara nga faktorët e mjedisit siç janë sëmundjet infektive.

Megjithatë ka një radhë sëmundjesh mjaft të përhapura për të cilat janë të rëndësishme si faktorët trashëgues ashtu edhe faktorët e mjedisit.

Për të gjitha këto sëmundje është karakteristike prania e prirjeve trashëguese, por në të njëjtën kohë del e qartë se sëmundje të tilla do të zhvillohen tek ajo pjesë e individëve të predispozuar nga ana gjenetike.

Megjithatë, në këto raste akoma nuk njihet natyra e efekteve të para të gjeneve përkatëse dhe nuk përcaktohen qartë ato kushte të mjedisit, që çojnë në shfaqjen e sëmundjes vetëm te një pjesë e individëve me prirjet e dhëna trashëguese.

Në formë të përgjithshme një gjendje e tillë mund të ilustrohet në skemën e mëposhtme (Fig. 18). Me sipërfaqen e rrethit të madh përfaqësohet popullata në tërësi dhe me sipërfaqen e rrethit të vogël paraqiten ata individë, të cilët janë të predispozuar për sëmundje të caktuara.

Sipërfaqja e përfshirë midis dy rrezeve të rrethit të

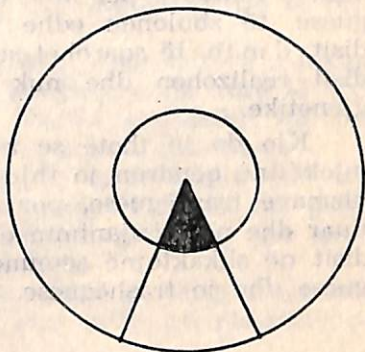


Fig. 15

Skema, që tregon rolin e predispozitave trashëguese dhe të faktorëve të disfavorshem të mjedisit në lindjen e sëmundjeve.

madh i korrespondon asaj pjese të popullatës, e cila i nënshtrohet veprimin të faktorëve të mjedisit, që shkaktajnë një çrregullim të dhënë. Pjesa tjetër (në këtë rast pjesa më e madhe) përfaqëson atë pjesë të popullatës, që nuk i nënshtrohet veprimin të faktorëve të mjedisit.

Çrregullimet klinike do t'i gjejmë vetëm në një pjesë të vogël të popullatës ((sektori i vijëzuar), d.m.th. tek ata individë për të cilët predispozitat gjenetike përputhen me veprimin e kushteve të disfavorshme të mjedisit.

Duke e shtruar në këtë mënyrë problemin e bashkëveprimin dialektik midis trashëgimisë dhe mjedisit arrihet që, mbasi të jenë gjetur predispozitat e individëve për këtë ose atë sëmundje trashëguese, të zbulohen edhe faktorët kritikë të mjedisit, d.m.th. të sqarohet se në cilat kushte të mjedisit realizohen dhe nuk realizohen predispozitat gjenetike.

Kjo do të thotë se rëndësia e gjenetikës për mjekësinë qëndron jo thjeshtë në njohjen e mekanizmave trashëguese, por edhe në njohjen e thelluar dhe në mënjanimin e atyre faktorëve të mjedisit që shkaktajnë sëmundjet e ndryshme trashëguese dhe jo trashëguese.

## Epilogu i një prologu

Që në fillim të librit «u gjurmua» rruga e përbashkët që lidh të gjithë qeniet e gjalla: sinteza

e proteinave, vetëripërtëritja e të cilave, si ka theksuar me gjenialitet F. Engelsi, përbën thelbin e jetës, që në çdo qenie të gjallë realizohet në mënyrë të njëjtë. Nga arritjet e sotme në biologji janë bërë të njohura edhe ndryshimet që vërehen midis një krimbi apo thekrës, fluturës dhe lule rradhiqes, një bakterieje dhe një lisi etj. Këto ndryshime janë rezultat i evolucionit, i cili kurorëzimin e tij e arriti në lindjen e njeriut si qenie biologjike.

Procesi i formimit të veçorive biologjike të tij mbështetet në po ato parime të trashëgimisë që janë të përbashkëta për të gjitha qeniet e gjalla, gjë që u shpjegua edhe në fillim Sigurisht, tani duke pasur këto njohuri ju vetë keni mundur të jepni shumë përgjigje të tjera dhe shumë pyetje të reja ju kanë lindur.

Kështu mbi bazën e këtij materiali që u lexua, çdo njëri nga ju është i përgatitur më mirë të gjykojë mbi «shkencën» e quajtur eugjenikë, që merret me «përmirësimin» e racës njerëzore.»

Eugjenika lindi në fillim të shekullit tonë dhe gjer sot në çdo vend borgjezo-revizionist ajo paraziton në filizat e shëndetshëm që dalin dhe zhvillohen në pemën e gjenetikës.

Eugjenistët thonë se ashtu si bëhet seleksioni racor i kafshëve, duhet bërë edhe përmirësimi racor i njeriut.

Pikëpamjet dhe qëllimet e eugjenistëve janë në një brazdë me rrymën reaksionare të biosociologjisë.

Biosociologët i kanë ngarkuar vetes jo vetëm detyrën e përmirësimit gjenetik të njeriut, por edhe zgjidhjen e problemeve të rëndësishme shoqërore.

Pretendime të tilla shprehen qartë p.sh. në librin «Mbi natyrën e njeriut», të botuar vitin e fundit në SH.B.A. Shqetësimi i autorit të këtij libri është ndryshimi gjenetik i njeriut, sepse, sipas tij, kjo është rruga e vetme e shpëtimit të njerëzimit prej plagëve shoqërore.

Biologut të sotëm, vazhdon ky autor i takon «të manipulojë gjenetikisht në eleminimin e gjeneve, që sjellin çrregullimet dhe turbullimet shoqërore».

Disa pseudo-shkencëtarë të tjerë, jo pa qëllim theksojnë se zhvillimi i mendimit teorik biologjik do të minimizojë rolin e filozofisë, dhe për pasojë do të vendosë në plan të dytë gjithë shkencat që studiojnë formën shoqërore të lëvizjes së materies. Madje, mendime të tilla shprehen edhe në tekste shkollore, siç bën p.sh. gjeneticioni sovjetik Llobashev kur thotë se «eugjenika ka të bëjë me të ardhmen e njeriut».

Po kështu, me sukseset e fundit të metodës së transplantimeve të gjeneve nga një organizëm në tjetrin pretendohet se do të arrihet një kthesë e madhe në zgjidhjen e problemeve të rëndësishme shoqërore.

Pikëpamje të tilla, të cilat nuk kanë të bëjnë aspak me shkencën e gjenetikën përhapen veçanërisht sot me një forcë të madhe dhe synojnë të krijojnë një konfuzion ideologjik, në qëllim të mbrojtjes së rendit të klasave shfrytëzuese dhe për të mënjeluar klasat e shfrytëzuara nga rruga e revolucionit, që shtrohet si një problem aktual për zgjidhje.



## PËRMBAJTJA E LËNDËS

Hyrje .....	3
Në rrugën eksperimentale .....	6
Qeliza .....	10
Nga kromozomet tek ADN-ja .....	17
Duke shfletuar albumet .....	21
Si trashëgohen gjenet e vendosura në kromozomet X	34
Trashëgimia dhe transfuzioni i gjakut .....	35
Mutacionet .....	42
Sëmundjet kromozomike .....	44
Sëmundjet trashëguese të metabolizmit .....	47
Diagnostika dhe mjekimi i sëmundjeve trashëguese .....	54
Ç'janë sëmundjet trashëguese .....	59
Epilogu i një prologu. ....	62