

## اثرات توارث در بیماریهای حاصله از اختلال متابولیسم

نکارش

دکتر محمدعلی مولوی

رئیس درمانگاه دانشکده پزشکی

### اول اختلال متابولیسم پروتئیدها

۱- آلکاپتوری - آلکاپتوری عبارت از اختلال مادر زادی متابولیسم واسطه‌ای پروتئیدها بخصوص اختلال در فنیل آلانین و تیروزین میباشد. این اختلال بواسطه فقدان یک آنزیم حاصل میشود این آنزیم سبب قطع زنجیره تحلیلی این دو ماده آسید آمینه در مرحله آسید هموژتینیک می‌شود. این اسیدها در اثر این اختلال جذب اذراه ادرار دفع میگردد. ادرار مبتلایان در اثر تابش نور آفتاب یا افزودن یک ماده قلیائی سیاه میگردد.

این اختلال متابولیسمی بعد از چهل سالگی بشکل یک روماتیسم مزمن خود نمائی می‌کند یعنی سیر مرض بعد از سالها بطرف روماتیسم مزمن است. این بیماری خیلی نادر است و کثرت آن از یک نفر در یک میلیون نفر تجاوز نمی‌کند بنظر میرسد که این بیماری بصورت یک ارث پنهان (نهفته) انتقال مییابد و تفحص خانوادگی هم آنرا تأیید می‌کند.

### ۲- الیگوفرنی فنیل پیرو یک یا فنیل ستن اوری

در این بیماری تبدیل شدن فنیل آلانین به تیروزین مختل است یعنی آنزیمی که این تبدیل را باید انجام دهد وجود ندارد. فنیل آلانین تغییر نیافته اذراه ادرار بشکل اسید فنیل پیرو یک دفع میشود. و چون این ماده را در ادرار باسانی میتوان باثبات رساند: افزودن چند قطره پرکلورر آهن در ادراریکه قبلا آسید کرده‌ایم سبب پیدایش رنگ سبز میشود. بیماری کم یابی است ۴۵۰۰ که علامت آن بدین قرارند:

عقب افتادگی روانی بدرجات مختلف یعنی از ضعف روانی ساده تا حماقت کامل هیپرتونی خارج هر می سبب خمیدگی اندامها، حرلات کمره‌ای و آتتوز و صرع میشود رنگ پوست، موها و چهره و چشمها کمرنگ و پیریده مییابد.

در ممالک شمالی اروپا فراوان تر است. هم خونی در پیدایش آن اثر بسزائی دارد؛ بصورت ارث نهفته یا پنهان انتقال می‌یابد. ممکن است بصورت عامل کشنده تظاهر کند و یا با سایر اختلالات روانی توأم گردد.

#### ۴- تیروزینوز

تیروزینوز مربوط به فقدان اکسیداسیون آسید پ فنیل تیدر کسی فنیل پیرویک است. در این جا نیز یک آنزیم یازن واسطه تبدیل و اکسیداسیون وجود ندارد. این مرض انحصاراً بصورت یک ضعف عضلانی (میاستنی) خطرناک تظاهر می‌کند. تجزیه ادرار وجود آسید پ تیدر کسی فنیل پیرویک را نشان میدهد. این بیماری هم بسیار نادر است و احتمالاً بصورت یک ارث نهفته انتشار مییابد.

#### ۴- زالی (آلبی نیسم)

این بیماری در شکل عمومی مربوط به فقدان تبدیل تیدر کسی فنیل آلانین به ماده رنگی ملانین است. در نتیجه در پوست، موئینه‌ها، همشیمیه و سایر قسمت‌های بدن رنگدانه وجود ندارد. کثرت این بیماری  $\frac{1}{۱۰۰۰۰}$  و  $\frac{1}{۴۰۰۰۰}$  است.

این بیماری بصورت ارث پنهان اتوسومی انتقال پیدا می‌کند و کثرت آن در ازدواج‌های هم خون دلیلی از این مدعا است.

#### ۵- سیستین اوری

در مرض سیستین اوری نه تنها اختلال متابولیسم در روی سیستین می‌باشد بلکه اختلال متابولیسمی در اسیدهای آمینه مختلف است یعنی اختلال در جذب و دفع لیزین و آرژینین هم وجود دارد.

نشانه‌های مرض: بصورت سنگهای ادراری علائم مرض خود نمائی می‌کند و امتحانات لازم آنرا آشکار می‌سازد (پرتو نگاری، جستجوی سیستین ادرار، تجربه سنگ و غیره).

بیماری بصورت ارث نهفته منتقل می‌گردد. بنظر هاریس افراد هتروزایگوت

را با کروماتوگرافی ادرار میتوان مشخص داشت در حقیقت ارث پنهان مرض بینابینی است .

آمار نشان می دهد که کثرت این بیماری  $\frac{1}{11}$  میباشد .

### ۶-سیستینوز

این بیماری را میباید از سیستین اوری کاملاً مشخص دانست هیچگونه رابطه ای بین این دو مرض وجود ندارد . مشخصات بالینی سیستینوز عبارتند از رسوب سیستین در انساج و اعضاء گوناگون بدن بخصوص در قریه و مغز استخوان و کبد و دفع قند و فسفر و آسید های آمینه از راه ادرار . این مرض را بنام بیماری تونی-دبره-فانکونی هم می نامند

این بیماری نادر تر است و شیوع آن قریب  $\frac{1}{40000}$  می باشد

توارث در این بیماری بصورت ارث پنهان اتوسمی دخالت دارد .

### ۷- آمیلوئیدوز

آمیلوز یا آمیلوئیدوز اغلب در نتیجه کانونهای چرکی مزمن بوجود می آید . ولی در برخی از موارد آمیلوز کاملاً یکه و ابتدائی است و هیچگونه کانون چرکی وجود ندارد و در نتیجه اختلال متابولیسمی پروتیدی است که باعث رسوب آلبومین مرض در جدار عروق و انساج اطراف موئینه ها و اعضاء گوناگون میشود . کثرت بیماری مشخص نیست تفحص برخی از خاندانها نشان داده است که بیماری بصورت بارز انتقال مییابد .

### ۸- نقرس

نقرس مرضی است که بواسطه اختلال متابولیسم پورینها ایجاد میشود . در این بیماری اورات دوسودر غضر و فها و انساج زیر جلدی بصورت توفی در امتحان خون مقدار آسید اوریک افزوده شده است

این بیماری بیشتر در مردان دیده میشود ، شرایط تغذیه و توارث در آن مؤثر است ۵۲ درصد افراد چاق ، ۱۳ درصد افراد لاغر و ۸ درصد در افراد تنومند و ورزشکار ملاحظه میشود

توارث در این بیماری بصورت طالب منظم و گاهی نامنظم تأثیر می کند ، زمانی

هم بصورت پنهان منتقل میشود.

در اغلب بیماران نقرس توأم با چاقی و یادایات میباشند یا اینکه هر سه عارضه همراه هم می باشد.

در تمام مبتلایان اوره یا اسید اوریک خون زیاد شده است. ممکن است امراض آلرژی مانند: زکام یونجه، صداع، کهپیر، آستم، خارش و غیره به تناوب با آن دیده میشود این حالت بنام متاستاز میخوانند که بامتاستاز سرطانی فرق دارد. بدین معنی که نقرس بهبود پیدا نمی کند و بدنبال آن یک بیماری دیگری در همان زمینه تظاهر می کند.

سرانجام سنگهای صفراوی، کلیوی و رماتیسم حاد بدون عارضه قلبی نیز با آن همراه می گردد.

## دوم - اختلال متابولیسم مواد قندی

### ۱- بیماری فن گیر که یا پلی کوری

مرض گلیکوژنی عبارت از اجتماع گلیکوژن است در کبد و احتمالاً در کلیه‌ها و قلب. در این بیماری اختلال یا عبارت از وجود یک گلیکوژن غیر قابل استفاده و برداشت است، و یافتن آن یک آنزیم می باشد.

نشانه های بیماری: نانیسم، افزایش چربی زیر پوست در برخی نواحی و احشاء مانند کبد و طحال. کبد معمولاً خیلی بزرگ و طحال تا حدی طبیعی است گاهی یرقان وجود دارد امتحانات آزمایشگاهی نشان می دهد که: قند خون کاهش یافته، حساسیت خاصی با نسولین وجود دارد، برعکس در مقابل آدرنالین مقاومت زیاد تری وجود دارد اغلب مقدار زیادی اجسام ستونی و قند در ادرار ملاحظه میشود.

دبره نشان داده است که پلی کوری علاوه بر اختلال مواد قندی اختلال چربی‌ها نیز وجود دارد

افزایش چربی و کلسترل را در خون نیز میتوان ملاحظه کرد.

چون عظم کبد در این مرض ثابت است آنرا با سم هیپاتومگالی گلوژی مادرزادی

هم می نامند این بیماری اغلب مادرزادی است و بندریج علامت آن کامل میشود

آزار کلیوی پلی کوری بصورت گلیکوزوری تظاهر می کند  
 اثر توارث در پلی کوری بصورت پنهان اتوسمی اعمال میشود . کثرت آن در  
 جماعات يك در روی دویست وهشتاد هزار  $\frac{1}{280000}$  است . درهم خونی ها شیوع آن از  
 ۱۷ درصد تجاوز می کند .

يك بیماری دیگری با اسم مرض موریاك در کودکان ملاحظه میشود که در آن  
 هم جمع شدن گلیکوژن و چربی در کبد ملاحظه می گردد ولی در این بیماری اثر توارث  
 معلوم نیست ولی آزار غده لوز المعده در آن حتمی است ( کاهش یا فقدان هرمن  
 لیبو کاتینیک ) . نشانه های آن عبارتند از : دیابت ، وجود دائمی قند در ادرار و افزونی  
 آن در خون چاقی ، کبد بزرگ ، فقدان صفات ثانوی تناسلی ، کوتاهی قد بدون اختلال  
 روانی ، افزایش چربی خون و اندامها بصورت فسفاتیدها .

#### ۴- بیماری دیره - سوملنی

این مرض را نیز جزو افزایش چربی در کبد ( سورسارژ پارانشیم کبدی )  
 حساب می کنند

نشانه های آن عبارتند از افزایش غیر قابل ملاحظه حجم کبد بعلت فزونی چربی  
 آن ، افزایش چربی خون ، کاهش مقدار قند در خون ، نارسائی اعمال کبدی ( بدون  
 کبد بزرگ ) .

این مرض هم بصورت پنهان انتقال پیدا می کند .

#### ۳- هیپوگلیسمی اصلی و خود بخود

در این بیماری بدون هیچ علتی قند خون پائین است و نشانه های آن عبارتند از :  
 حملات عرق فراوان ، لرزش ، گاهی تشنج . قند خون بطور دائم بین ۱۰ سانتی گرم  
 درلیتر میباشد .

بررسی شجره خاندانهای مبتلی نشان میدهد چند طفل در میان برادران و خواهران  
 این عارضه را نشان میدهند در صورتیکه پدر و مادر سالم می باشند . بنابراین بنظر میرسد  
 بیماری بصورت پنهان اتوسمی منتقل میشود .

نظیر این عارضه در موشها نیز مورد بررسی قرار داده اند که آنها هم بصورت نهفته  
 انتشار مییابد

#### ۴- بیماری قند

میدانم که مشخصات مرض قند عبارت از افزایش قند خون، وجود قند در ادرار بحال ناشتا بوده و غیر از عوارض متعدد در غیاب درمان مدت‌ها بعد منجر به آسیدوز واغماء میشود.

بطور دقیق طرز انتقال مرض قند مشخص نشده است. بنظر میرسد که بصورت يك بیماری نهفته اتوسمی قابل انتقال است. شیوع این بیماری زیاد است یعنی قریب يك نفر بیمار در میان صد تن سالم وجود دارد. بدین ترتیب قریب  $\frac{1}{50}$  افراد برای ژن بیماری قند هتروزیگوت می‌باشند. بدین ترتیب معلوم میشود که چرا کثرت بیماری درازدواج‌های خانوادگی و تصادفی تقریباً یکسان است.

#### ۵- دیابت کلیوی

در این حال بیماری حقیقی قند وجود ندارد. بلکه آستانه کلیوی برای دفع قند یا گلوکز کاهش یافته است و مقداری از قند خون از راه ادرار دفع میگردد. در دیابت کلیوی افزایش قند خون وجود ندارد و تمایلی با آسیدوز در مبتلایان ملاحظه نمی‌گردد.

از نظر ارثی دیابت کلیوی بصورت يك ارث باز انتقال پیدا می‌کند.

#### ۶- گالاکتوزوری

در گالاکتوزوری یا افزونی گالاکتوز خون بیمار توانایی تبدیل گالاکتوز شیر را به گلیکوژن ندارد شاید فقدان يك آنزیم در این بیماری دخیل باشد.

نشانه‌های بیماری: اختلالات شدیدی در این بیماری وجود دارد: توقف شدید رشد جسمانی، افزایش حجم شدید کبد که منجر به پیدایش سیروز میشود، یرقان، و اسهال اختلالات گوارشی شدید، احتمال پیدایش آب مروارید.

اگر شیر را از غذای کودک حذف نمایند بیماری بهبود مییابد.

بیماری خیلی نادر است. در اعقاب ازدواج‌های هم خون بیشتر ملاحظه میشود.

ناخوشی بصورت ارث پنهان اتوسمی انتشار پیدا می‌کند.

#### فرو گتوزوری و پنتوزوری

این که بیماری از نظر پزشکی چندان مهم نیست و علائم سریری واضحی در آنها

نمودار نیست ولی از نظر آزمایشگاهی بایماری قند قابل اشتباه است و همان واکنش گلوکوز را در امتحان معمولی نشان میدهد.

هر دو ناخوشی بصورت نهفته منتقل میگرددند. کثرت فروکتوزوری  $\frac{1}{130000}$  و

شیوع پنتوزوری  $\frac{1}{10000}$  است

### III اختلال متابولیسم چربی ها

#### ۱- مرض گوشه

نشانه‌ها - علامت بالینی بیماری گوشه بدین قرارند: عظم شدید طحال، بزرگی متوسط کبد، رنگدانه های جلدی در گردن و سایر نقاط بدن (ثابت نیست)، آزارهای استخوانی متعدد، شدید و قابل رؤیت باین توننگاری یاسبک و غیر قابل مشاهده، کاهش تعداد گویچه های سفید، رسوب چربی در ملتحمه و در استخوانها و سایر اعضا بدن کم خونی، کاهش پلاکتها، افزایش کلسترول خون.

در اغلب تفحصات بیماری بصورت غالب انتشار پیدا می کند

برخی از افراد باشکال سبک مرض مبتلا هستند و با بزل مغز استخوان میتوان بوجود آن پی برد. گاهی اوقات شدید بوده و تمام نشانه های مرض وجود دارد زمانی ایجاد سقط می کند لذا تصور می کنند ژن بیماری باعث مرگ پیش رس جنین میشود (ژن مرگبار) در یهودیان بیماری شایع تر است در نژادهای مترقی هم ملاحظه میشود

برای تشخیص حتمی مرض از بذل مغز استخوان و یاطحال استفاده میشود در این دو امتحان سلولهای مخصوصی باسم سلول گوشه باندازه ۲۰-۸۰ مو که پرتوپلاسم آن کف آلود بوده و رشته هائی در امتداد محور خود دارد دیده میشود؛ اغلب هسته پیکنوزی را در کنار سلول ملاحظه می کنیم. این سلولها از دسته رتیکولواندوتلیال اند مواد چربی مخصوص باسم کرازین که جزو سربروزیدها در سلولهای گوشه یافته اند.

بنابر این در مرض گوشه اختلال جذب و دفع مواد چربی بصورت رسوب کرازین یاسر ازین در سلولهای رتیکولو آندوتلیال است.

رسوب چربی در استخوانها سبب شکستگی استخوانهای طویل و باعث خمیدگی ستون مهره‌ای میشود. افزایش چربی در استخوانها موجب رقت استخوانی و

شکستگی میشود .

در کودکان بعلت جمع شدن چربی در مراکز مغزی نشانه‌های عصبی نیز وجود دارد . سرانجام بیماران مبتلا به مرض گوشه در اثر خونریزی و یورپورا یا بعلت عفونتهای جاری و تصادفی و یا لاغری مفرط باعث مرگ آنان می‌گردد .  
در مواقع خونریزی و پرکاری طحال برداشتن مفید است ؛ رادیوتراپی این عضو هم گاهی مفید می‌افتد .

#### ۴- بیماری نیمان پیک

از نظر بالینی مرض نیمان پیک شباهت زیادی به بیماری گوشه دارد ولی سیر آن سریع تر و خطرناک تر است  
بعلاوه در نیمان پیک آزار مراکز مغزی وجود دارد . اختلال چربی در بیماری نیمان پیک از فسفاتیدها (اسفنگومیلین ) میباشد که در سلولهای رتیکولو آندوتلیال جایگزین می‌گردد .

این بیماری در افراد بالغ سیر کند تری دارد و بیشتر در یهودیان ملاحظه می‌گردد . نشانه‌های بیمای : زخمهای لته‌ای ، افتادن زود رس دندانها ، کبد و طحال بزرگ ، لاغری عضلات شکم ، رنگدانه‌های پوستی زرد رنگ در قسمت‌های باز بدن . در مراحل پیشرفته ، آسیت ، احتقان ریوی ، بزرگ شدن غدد لنفاوی و کم‌خونی هیپوگرم ملاحظه می‌گردد در اشکال مزمن بیماری بعلت فیبروز و تصلب ریوی افزایش زیاد گویچه‌های سرخ دیده میشود مقدار چربی خون بالاست بطوریکه سرم کدر و شیری رنگ میشود . سلولهای پر از فسفاتید را در این بیماری در تمام نقاط بدن : تیموس ، ریه‌ها ، تخمدانها ، انساج لنفاوی ، غدد بالای‌گرفته و غیر ملاحظه می‌کنیم .

مرض نیمان پیک بصورت پنهان انتقال یابد ، ولی در اعقاب هم خون مقدار آن بیشتر از افراد غیر مشخص نیست این مطلب نهفته بودن مرض را تا حدی مردمی‌سازد بنظر گروهی بیماری بصورت غالب با نفوذ ضعیف انتشار پیدا می‌کند . مقابله در تمام دو قلوهای حقیقی موافق بوده است .

برای درمان قطع طحال و رادیوتراپی گاهی ثمر بخش میشود .

#### ۳- بیماری تهاکس

مرض تهاکس یا حماقت کامل توام با کوری یک بیماری خانوادگی است که

بعلت جمع شدن چربی‌های مرکب بخصوص فسفاتیدها در ساولهای مراکز عصبی ایجاد میشود. و این اجتماع چربی در دماغ سبب کوری، اختلال رشد و عقلانی شدید میشود حتی گاهی اوقات فلجهای کامل نیز ملاحظه می‌گردد.

امتحان ته چشم يك لکه قرمز آلبالویی در ناحیه ماکولا نشان می‌دهد. يك دسته از دانشمندان بیماری ته‌ساکس را يك نوع موضعی نیم‌پیک محسوب می‌دارند و معتقدند که در ته‌ساکس فقط اجتماع چربی در مراکز عصبی وجود دارد ولی عظم کبد و طحال در ته‌ساکس وجود ندارد.

مرض ته‌ساکس بزودی باعث مرگ کودک کان میشود. يك شکل پیش‌رس و مادرزادی و يك شکل کودک کان و يك نوع دیر رس از این بیماری توصیف شده است. بیماری ته‌ساکس بصورت ارث پنهان از میان اعقاب انتشار پیدا می‌کند و شیوع آن در فرزندان از دو اجهائی هم‌خون به ۲۵ تا ۶۰ درصد میرسد. برای تداوی مرض زادیو تراپی، انسولین و ویتامین کارا بکار می‌برند.

#### ۴- مرض هندشولر کریستیان

یا گراننوماتوز جمجمه‌ای هیپوفیزی

این بیماری با اسم دیزوستوز اگزوفتالمو دیابتی هم می‌نامند. مرض خانوادگی وارثی است که از آشفتگی مواد چربی ناشی میشود و بیشتر در نژاد یهود ملاحظه می‌گردد از ۴ سالگی تا قبل از بلوغ شایع میباشد.

علائم - حفره‌های استخوان جمجمه، برآمدن چشم از حذقه (اگزوفتالمی) و دیابت بی‌مزه؛ بعلاوه گاهی اختلال رشد، چاقی، اختلال تناسلی، لکه‌های جلدی، تنگی نفس، سیانوز، عظم کبد و طحال و بزرگ شدن ملائم غدد لنفاوی. تمام این علائم با رسوب چربی‌ها در بدن بخصوص در جمجمه توجیه میشود. در مرض هندشولر کریستیان نوع چربی مختل شده کلسترل و استرهای آن است مبتلایان به این بیماری اغلب بعلت بیماری عفونی در ضمن مرض تلف میشوند گاهی سیر مرض طولانی است و ۳۰ سال حتی بیشتر طول میکشد.

جمع شدن چربی در زین ترکی سبب اختلال رشد جسمی و تناسلی و دیابت میشود، افزونی آن در چشم سبب بیرون آمدن چشم میگردد افزونی اندازه

کلسترل در استخوان‌های جمجمه نیز سبب ایجاد حفرات استخوانی می‌گردد .  
 بنظر می‌رسد که مرض هند شولر کریستیان یک ناخوشی ارثی باشد ولی طریقه انتقال دقیق آن هنوز معلوم نیست .  
 بنظر گروهی ممکن است که گرانولم افوزینوفیلی استخوانها بدل به مرض هند شولر کریستیان شود .  
 نوع شدیدی از مرض هند شولر کریستیان وجود دارد که بنام مرض لترسیو می‌نامند که در آن پورپورای شدید و تمایل بخونریزی زیاد است

### ۵- گار گوئیلیسم یادیز و ستوز متعدد

مشخصات این بیماری بدین قرار است : کوتاهی قد ، ناهنجاری و بد شکلی صورت ، بدشکلی های استخوانی متعدد ، عظم طحال و کبد ، کدورت قرنیه ، عقب افتادگی روانی  
 قیافه این بیماران بسیار کریه و کاریکاتوری است : بینی پهن و بد شکل که آنرا تشبیه بناودان کلیسیا کرده اند ، ستون فقره‌ها بجلو خمیدگی دارد (سیفوز) ، اختلال در غضروفهای دست و پا دیده میشود .  
 گاهی جمود مفصلی ، کری ، کراتیت، فتههای مختلف و ضایعات استخوانی شدید بمثابة مرض مرکبو ملاحظه میشود .  
 بنظر می‌رسد که تمام این نشانه‌ها بعلت رسوب چربی در قسمتهای مختلف بدن بوجود می‌آید نوع چربی را در این بیماری فسفولیپید تشخیص داده اند .  
 گار گوئیلیسم بصورت نهفته اتوسمی منتقل میشود ولی بصورت نهفته وابسته بجنس (روی کرموزوم ایکس) نیز انتقال پیدا می‌کند . بصوردیگر نیز انتقال آن امکان پذیر است باصطلاح ژنتیک انتقال یک بیماری بصور مختلف را پلی فنی می‌نامند .  
 نوع نهفته وابسته بجنس آن در جنس مذکر شایع تر است و در این حال بدون کراتیت می‌باشد یک شکل از آن با اختلال شدید قرنیه توام است  
 یک نوع دیر رسی هم از این بیماری وجود دارد که در سنین پیشرفته کودکی ملاحظه می‌گردد .

## ۶- دیستروفی جلدی- غضروفی-چشمی

در این حال ضایعات استخوانی با گزانتوم‌های جلدی وجود دارد که در حوالی ۵ سالگی ظاهر میشود سپس در سن ۹ سالگی کراتیت (کدورت قرنیه) و اختلال غضروفهای متعدد دیده میشود که باعث تغییر شکل استخوانها و وترهای دست پا میشود. گاهی گزانتوما توز چشم سبب کدورت قرنیه میشود. اختلاف این بیماری با گار گوئیلیسم فقدان قد کوتاه منظره کره صورت و نبودن طحال و کبد بزرگ است.

این ناخوشی نیز بصورت نهفته انتشار پیدا می کند.

## ۷- افزایش کلسترین

در بعضی مواقع افزایش کلسترل در بدن سبب سنگ های صفراوی، تصلب شرایین، فشارخون و ورم مزمن کلیه‌ها میشود. میدانیم که افزایش ورسوب کلسترل دربالا رفتن فشار خون و آتروم سرخرگی وانسداد شرایین مؤثر است. افزایش ورسوب کلسترین در نژاد سیاه کم یابست ولی در یهودیان بشیوع دیده میشود.

افزونی کلسترل در ۵/۵ درصد موارد ارثی است و معمولا توارث آن بصورت ارث غالب یک عاملی است.

افزایش کلسترل ممکن است یکه و تنها در خون باشد؛ در برخی افراد افزایش کلسترل همراه تصلب عروق تاجی یا کلیلی قلب است. در یک دسته رسوب کلسترل تنها در جلد بصورت گزانتوما و گزانتوم جلدی و وتری می باشد و یادر اطراف قرنیه رسوب می کند.

## ۸- گزانتوما توز تانهاوزروماژ انداس (۱)

این بیماری مشخص است به: افزایش کلسترین خون، کبد وطحال بزرگ، گاهی توام باسیروز میباشد. گاهی با گزانتومهای سطحی و اختلال استخوانی و مفصلی و عروقی (آتروم در آئورت و شرایین قلب) همراه میشود

زمانی بعلت رسوب چربی در مراکز عصبی با دیابت بی مزه و آزار عصبی توأم میشود توارث در این مرض اثر دارد ولی طرز انتشار آن بطور دقیق معلوم نیست.

#### ۹- مرض بوگرگروتس (۱)

بیماری بوگرگروتس ناخوشی دیگری از اختلال مواد چربی است که همراه باطحال و کبد بزرگ، رنگدانه های جلدی و مخاطی، و افزایش چربی خون، اگر انتموم جلدی و دردهای شکمی از علائم آنست

تاکنون ۳۰ مورد از این بیماری مورد بررسی قرار گرفته است این مرض بصورت بارز انتقال پیدا می کند.

#### ۱۰- لیبوئید و پروتئینوز جلدی و مخاطی

#### یامرض اورباخ ویت (۲)

مشخصات این بیماری عبارتند از: گرفتگی صدا، تنگ نفس اسپاسمودیک ابتدائی و بعداً دائمی، تنگ نفس حنجره ای، وجود گره های جلدی در صورت، مخاط دهان و انگشتان که بعد از مدتی از بین رفته و جای آنها باقی میماند. گاهی کراتوز پوست افزونی مییابد (هیپرکراتوزیک)

گاهی با کاهش موهای بدن، کوتاهی قد افزایش چربی خون همراه است؛ قند و کلسترل خون طبیعی است

این بیماری بصورت پنهان منتقل میشود.

مرض نادری است که تاکنون ۶۳ مورد از آن مورد مطالعه قرار گرفته است نسبت ابتلاء آن در زن و مرد یکی است.

### IV - اختلال متابولیسیم رنگدانه ای

#### ۱- پرفیری

پرفیرینها متعلق بیکدسته رنگدانه هائی است که حادی یک هسته تتراپیرول مییابد. این رنگدانه ها حاوی آهن نمی باشد ولی عملی در ساختمان هموگلوبین دارد.

یک نوع مادرزادی از پرفیری وجود دارد که نشانه های آن بقرار زیر است: حساسیت بنور، رنگدانه های مخصوص، رنگ ادرار قرمز تیره و رنگ مینای

دندانها قهوه‌ای قرمز است

در شکل حاد بیماری: دردهای شکمی، دردهای عصبی و آشفستگی روانی وجود دارد تواریث این دو نوع باهم متفاوت است:

شکل مادر زادی مرض بصورت ارث نهفته منتقل میشود؛ شکل حاد بصورت ارث بارز اتوسمی انتشار مییابد.

#### ۴- متهمو گلبین امی خانوادگی

نشانه این ناخوشی عبارت از کبودی رنگ بطور دائمی است بدون هیچ اختلال ریوی و قلبی و علائم بیماریهای دیگر. فقط در امتحان خون مقدار متهمو گلبین بالا رفته است. در این بیماری تنها ناراحتی عبارت از اختلال احیاء و اکسیداسیون می باشد.

این بیماری بصورت ارث غالب از میان اعقاب انتقال مییابد

#### ۳- هماتو کروماتوز یا سیروز رنگدانه‌ای

این بیماری سه علامت دارد: سیروز باعظم کبد، رنگدانه‌های جلدی و دیابت قندی.

علت بیماری بواسطه اجتماع هموسیدرین در تمام احشاء می باشد.

با وجود اینکه این بیماری در افراد مذکر بیشتر دیده میشود ولی معذالک تواریث بصورت ارث وابسته به جنس در این حال اعمال نمی شود بلکه این مرض بصورت نهفته اتوسمی انتقال مییابد.

#### Bibliographie

- La foguevese 1955
- Nourrisson elemann 1952
- Tourain Hereaite 1955
- L'héredité Lamij 1952