

## فوائد و موارد استفاده از ژنتیک انسانی

نمایش

دکتر محمدعلی مولوی

رئیس درمانگاه بیماریهای عفونی

علم ژنتیک امروزه از صورت تئوری خارج گردیده است در بالین مرضی و حیوانات و گیاهان استفاده زیادی از آن میشود در نتیجه تجربیات و امتحانات بیشماری که در روی حیوانات و گیاهان انجام گرفته این علم قواعد علمی و صحیح برای خود احراز کرده است ژان رستان (۱) میگوید توارث امروز دیگر موضوعی نیست که بر پایه بررسی های نظری و بر حسب تخیل وهوی وهوس اشخاص مبتنی باشد. تحقیقات مثبتی که در این علم شده بحدی روشن است که نظیر آن را در کمتر فصلی از فصول بیولوژی میتوان یافت. از پیشرفتهائی که از روی اصول ژنتیک در انتخاب نژاد های انسانی و بخصوص تیره های حیوانات و گیاهان برای حصول کیفیات سودمند شده بسیار آموزنده است انسان کنونی از قوانین انتخاب حیوانات و گیاهان استفاده زیادی از نظر ساختمانی، مواد غذایی، شکل، قدرت و غیره میکند از تربیت و انتخاب حیوانات اقتصاد ممالک روز بروز بیشتر می رود (گاوآنی تربیت کرده اند که روزانه ۲۴ لیتر شیر میدهد، مرغانی بعمل آورده اند که سالی ۲۵۰ تخم مرغ بوجود می آورد....) با وجود تمام نقاط مبهم و اشکالات، علیرغم دشواریها و حتی عدم امکان تجربیات معذالک ژنتیک انسانی در این پیشرفتهای و ترقیات سهم قابل ملاحظه را دارد. در زمان حاضر توارث انسان بقدری جلورفته است که بخوبی میتوان از اصول مسئله آن برای مطالعه و توصیف بیماریهای متعدد استفاده کرد. همچنین در عمل روزانه اطباء میتوانند از نظر بالینی، درمانی و وضع خانوادگی و اجتماعی مریض استفاده نمایند.

دبره (۲) میگوید که یک عنصر اصلی طب معاصر از شناسائی توارث انسان سرچشمه می گیرد و این علم جدید در حفظ سلامت و شناختن بسیاری از امراض سهم بزرگی

را دارد.

### استفاده از ژنتیک در تشخیص بیماریها

تا کنون توجه بسیاری از امراض بسیار دشوار بود و طرز پیدایش و علت آنها را نمیدانستند.

پیدایش قوانین انتقال امراض علت بسیاری از ناهنجاریها را روشن کرده است. سابقاً عدم شناسائی ژنتیک دانشمندان را بدان وامیداشت که چندین مرض را که علت نا معلوم دارند و هیچ رابطه بین آنها وجود ندارد جمع آوری کرده بعنوان يك آنتیته (۱) مرضی معرفی نمایند.

بعنوان تجزیه و تحلیل عده ای از این امراض را نام میبریم: کراتوز پالموپلانتر - اپی درمولیز بولوز - اکندرو پلازی پرفیری (۲) - آب مروارید ارثی - کری مادرزادی و ... غیره.

امروزه دو شکل عمده از این امراض را شناخته اند: يك شکل که بطور بارز بارث میرسد بنام دیسپلازی یا زنجیر پلی دیسپلازی خوانده میشود؛ مبتلایان بدانها دارای قدرت حیاتی طبیعی میباشد بنابراین پیش بینی عمومی آنها مساعد است.

شکل دیگر که بصورت نهفته (رسیو) از اسلاف باخلاف میگردد مبتلایان بدان دارای قدرت حیاتی کمتری هستند بالنتیجه پیش بینی مرض نسبتاً وخیم است.

سابقاً بهیچ وجه نمی دانستند امراض ارثی بچه ترتیب پیدا شده و از روی چه اصولی افراد را مبتلا میسازد برخی از بیماریها را که گذشتگان داشتند بعد از سالیان دراز نظیر آن در یکی از احفاد آنان پیدا شده و باعث ترس و وحشت میشد این امر مجهول را بنام آتاویسم می خوانند ولی بادرک قوانین بیولوژی امروزی گذشته از تجزیه و تحلیل که فوقاً ذکر شد از علم ژنتیک در سنتز و گروه بندی امراض نیز مورد استفاده است در دسته بندی امراض بواسطه ارتباطات متقابل (۳) میتوان درک کرد که وجود پلی دیسپلازی هادر نتیجه عناصری است که متقابلاً بهم بستگی دارند مثلاً زنجیرهای توارثی

۱ - Entité

۲ - la Porphyrie

۳ - correlation

به حالات و امراض دستگامهای گوناگون وابسته است .

بهترین جهت حالت آرژوی موروئی را در زنان کوکا (۱) بنام آتروپی (۲) خوانده اند امروزه تشکیل يك عارضه خاصی را میدهد که بطور غالب بارت میرسد و صور گوناگونی از آن دیده میشود :

آسم ، اگزمای اطفال ، خارش ، ستروفولوس بچه ها ، چین کپیر ، خیز کنکه ، زکام و نجهای اتوزینوفیلی دائمی و غیره .

این عناصر گاهی بطور منفرد زمانی کم و بیش مجتمع مشاهده میگردد . گاهی در يك شخص یا خانواده او بطور متناوب دیده میشود .

نمونه دیگر عبارت از حالت دیسرافئی (۳) است یا ناهنجاریهای مختلف بصور سجاف درزهای بدن (۴) یعنی برجستگیهای کوچکی که مجموعه آنها مانند درز تظاهر میکند .

نمونه دیگر پسودگزانتوم الاستیک و منخطط عروق رتین (۵) که با فساد رشته های شریانی شبکیه همراه است .

مثال دیگر از هیپرکلسترولاست که بصور گوناگون بروز میکند: گزانتومها گزانتولاسما، بعضی از سنگهای صفراوی و سیروزهای صفراوی ، برخی از خفقاتهای صدری (آنژین دیپواترین) و هیپرکلسترولمی و غیره میباشد و یا نمونه ای از آلبی نیسم و منگولیسم و غیره است .

عده این زنجیرهای دیسپلازیک روز بروز در تزايد است مثلاً در بین جدیدترین آنها پلی کراتوزوپلی فیبروماتوز و دژنرسانس ارثی نخاع و مخچه (۶) میباشد . باعث شگفتی است که چگونه این ناهنجاریها یا پلی دیسپلازیها اغلب بایکدیگر دیده میشوند بطوریکه رابطه متقابل و کم و بیش نزدیکی بهم دارند و تقریباً هیچوقت

۱ - Coca

۲ - Atropie

۳ - Dysraphie

۴ - Coalescence des raphés

۵ - Pseudo xanthome elastique et striés angoïde de la rétine

۶ - herédo dégénérascenc spino-cerebelleuse

مخلوط با دیسپلازیهای دیگر مشاهده نمیشوند بدین ترتیب است که با احتمال قوی تمام عناصر چه بصورت منفرد یا مجتمع یا مربوط بدورشته (زنجیر) کاملاً شناخته شده است مانند مرض اپی لوتیا یا اسکروز تو بروز و مرض رکلین هوزن که تحت تبعیت و نفوذ فاکتورهای یک کروموزوم میباشد (ژنها بطور خطی در روی کروموزمها جایگزین شده اند خرابی و تغییر عمل چند کروموزوم است که باعث پلی دیسپلازی میشود).

موقعی که پیشرفت ژنتیک بعدی برسد که بتوانیم کلیه ژنها یا عوامل هر ۲۴ جفت را بشناسیم آنوقت بهتر خواهیم توانست از لحاظ پاتولوژی و تقسیم بندی امراض استفاده نماییم.

### ۲- استفاده از ژنتیک در علت بیماریها

در آتیة بهتر میتوان طرحهای بسیار عملی برای درك علت و پیشگیری امراض ایجاد کرد و سرچشمه بسیاری از ناهنجاریها را از بین برد و از این راه خدمت زیادی بعالم پزشکی نمود.

هر چند امروزه رابطه امراض زیادی را با توارث و محیط میدانیم و از این راه میتوانیم یک پیشگیری ژنتیک ایجاد نماییم (سل - برخی از سیروزها و سرطان) ولی باید مبداء تغییرات ناگهانی (موتاسیون) را در فاکتورهای کروموزومی روشن کرد و با عبارت دیگر فساد هائی را که مورث ظهور ناهنجاریهای نسل و نژاد میشود و بعداً این ناهنجاریها بصورت قوانین ارثی (نهفته یا بارز و یا وابسته بجنس و غیره) انتقال مییابد هویدا سازیم.

ژنتیک عمومی اکنون اطلاعات ذقیقمتی راجع به مبانی این تغییرات ناگهانی کسب کرده است در حیوانات و حشرات بخصوص مگس سر که بطور تجربی توانسته اند معلومات زیادی بدست آورند گویانکه هنوز نمیتوان بر حسب اراده از آن استفاده کرد یا اینکه بطور دلخواه نتیجه تجربیات را تغییر داد.

در انسان فقط باید به نتایج مشاهدات بالینی اکتفا کرد. میدانیم که برخی از بیماریهای واگیرمانند سرخچه و کوفت و غیره یا مسمومیتهائی مانند آلکلسم و اشعه تی مثل

اشعه ایکس (مجهول) و غیره میتوانند باعث دیسترفی های متنوعی بشوند و موضوعی که بایستی روشن شود این است که آیا این دیسپلازی یا بدشکلی ها میتواند موروثی شود و بالنتیجه خود را در ردیف موتاسیون قرار دهد در زمان فعلی برخی از آنها روشن شده است یعنی اشعه مجهول قادر است باعث تغییرات ناگهانی (موتاسیون) گردد در صورتیکه عوامل دیگر فقط مورث بیماریهای جنینی (آمبریوپاتی) گردند که تقلیدی از اثر بوده و بنام فنوکپی (۱) خوانده میشوند با احتراز از عوامل مضر در دوران آبستنی (چهار ماه اول یا دوران آمبریوژنر) میتوان مانع بروز آنها گردید.

در انسان برای از بین بردن ناهنجاریهای ارثی غالب یا مغلوب متوسل به اوژنی (بهترین شرایط تولید نسل) یا اصلاح نژاد انسانی میشویم (همان عملی را که هیتلر در آلمان نازی مرسوم داشت) هنوز نمی توانیم درک کنیم که چگونه داروئی میتواند روی عوامل کروموزمی اثر کرده و در گامتها برای اصلاح آزار آنها مؤثر افتد. البته بتوسط اشعه مجهول میتوان تغییرات زیادی در مگس سر که بوجود آورد گاهی توانسته اند در اسلاف ناهنجار آنها تغییرات وارونه و قهقرائی بوجود آورند که اثر تغییرات اولیه را از بین ببرد ولی این تصادفات بسیار نادر بوده هنوز تحت اراده و تسلط مانیست ولی میتوان امیدوار بود که روزی موفق باینگونه اقدامات مفید در حیوانات عالی تر و حتی انسان شد.

### ۳- مورد استفاده از ژنتیک از نظر بالینی

دبره میگوید اولین اقدامی که باید برای استفاده از ژنتیک در طب بشود تنظیم دور نمای بیماریها و لیست امراض ارثی و طریقه انتقال آنها است. اولین مرحله مشخص نمودن بدشکلی ها و عیوبی است که بستگی کاملی با توارث دارد و تفکیک آنها از عوارضی است که بغیر از طرق ارثی ایجاد میشود لکن گذشتن از این مرحله کار آسانی نیست و ژنتیک هنوز دوره مشاهدات بالینی و انباشتن اسناد مفید

رامیگذارند. امراض متعددی موجود است که هنوز طریقه انتقال یا ایجاد آن روشن نیست معذالك اکنون در بسیاری از موارد امراض از قوانین ارثی استفاده فراوان میشود. ناهنجاریهای ارثی معمولاً خانوادگی است ولی ندرتاً ممکن است تظاهرات آنها بواسطه موتاسیون در افراد يك خانواده غیر مشخص بوجود آید بعبارت دیگر غیر فامیلی باشد.

در خانواده يك فرد بیمار مبتلا به آزار ارثی، عارضه گاهی بصورت يك خط مستقیم از والدین بلافاصله باولاد آنها منتقل میشود (اگر مرض بارز باشد).

در صورتیکه مرض مغلوب باشد بخط جانبی در عمه، عمه، دایی، خاله انتقال مییابد. البته ظهور آنها طولانی بوده بفاصله چند نسل ممکن است بروز کند که سابقاً او تاویسم نامیده میشد.

برعکس اگر مرض ارثی نباشد افراد يك خانواده را یکبارہ دوچار میسازد که استیلای آنها با دوره نهفتگی مرض وفق میدهد. معذالك امراضی وجود دارند که اینگونه تشخیص در باره آنها مشکل است مانند اسکروز آپلاک (تصلب صفحهای)

يك عارضه ارثی معمولاً مادرزادی است یعنی میتوان وجود آنرا چه موقع تولد و چه بعد از آن باثبات رسانید اما این قاعده را نمیتوان صد درصد قطعی دانست زیرا ممکن است تشکیل با تظاهر ناهنجاری کم و بیش دیررس باشد و فقط موقعی انجام گیرد که عضو یا بافت کامل شده و در حال فعالیت شدید باشد.

مثلاً ناهنجاریهای دندانهای دائمی، امراض روانی دوره دبستانی، ناهنجاریهای جنسی در زمان بلوغ، فشار خون فامیلی بالغین، اختلالات زمان یائسگی و غیره ...

برعکس ناهنجاری مادرزادی میتواند غیر موروثی یا اکتسابی باشد یعنی در زمان جنینی بعلمت عوامل گوناگون بوجود آمده باشد (فتوپاتی و آمبریوپاتیها) بیمار یهای ارثی از قوانین خاصی متابعت میکنند (قوانین مندلی تکمیل شده) ولی

باید دانست که نسبت‌های حاصله فقط در مواردی صادق است که عده زیادی را مورد مطالعه قرار دهیم (قانون اعداد بزرگ)

بیماری‌های ارثی ثابت بوده قطعی و مشخص می‌باشند پیش رونده نبوده خود بخود سیر معکوس (قهقهرائی) رانهی پیمایند، توسعه نمی‌یابند، پراکنده نمی‌شوند، شدت پیدانهی میکنند این مشخصات افتراق امراض ارثی و اکتسابی را آسانتر می‌سازد. امراض اکتسابی بر اثر میکروبها و مسمومیتها، هیپرپلازی و نئوپلاسمیون و غیره بوجود می‌آیند.

امراض اکتسابی یا محیطی در پیشرفت خود تغییر میکنند معذالك بیماری ارثی ممکن است شدت یابد البته این شدت مربوط بخود مرض نیست بلکه بعوارض و عواقب آن وابستگی دارد مثلا ناهنجاری قلب، فشار خون خانوادگی یا سندرم کارتاگنر (۱)، نارسائی مترقی قلب (i. e. p.) یا اینکه پولیپوز رکتوکلید (مقعدی و قولونی) تحول سرطانی یابد یا حالت سبوریه یاریزش مترقی موها و غیره نتیجه شود.

در موارد بسیاری ناهنجاریهای ارثی همراه سایر بدشکلیهای ظاهری (مرفولژیک) یا عملی است یعنی در حالت پلی دیسپلازی مشی تمام آنها بیک جهت هیپرپلازی است در این حال معمولا بیماری بصورت غالب منتقل میشود یا بصورت هیپوپلازی و یا آپلازی است (در این حال انتقال مرض نهفته است). اغلب در پلی کراتوز زنجیر ارثی هیپرپلازی بوده یعنی غالب است ولی در حقیقت در این حال مرض از یک کراتوز موئی (۲) نتیجه میشود که از ردیف هیپرپلازی بوده بصورت غالب بارث میرسد.

### ۴- فوائد ژنتیک در تشخیص بیماریهای

تشخیص ندادن یا عدم اطلاع بر سرشت یک ناهنجاری سبب میشود اشتباهاتی مرتکب شویم که گاهی عواقب وخیم یا لااقل زیان آوری داشته باشد.

مثلا در مورد کراتوز کف دست و پا (کراتوز پالموپلانتر) و سودای کراتوزی،

کراتوز در مقابل درمانهای مربوط به اگزما مقاومت بخرج میدهد و ای دستکاری کردن ضایعه و تحریک آن بی نتیجه نیست در صورتیکه اگزما با مداوای مناسب بهبود مییابد ولی برعکس تحریک و دستکاری آن زیان آور است تاو لههای ای-درمولیز تاو لی ارثی ساده از اثر بارز مطاوعت میکنند و بر اثر ضربات حتی در خفیف باشد تکرار میشود ولی پیش بینی آن خوبست نباید با تاو لههای پمفیگوس که مرض بدخیمی است اشتباه کرد.

آمیوتروفی شار کوماری اگر با آمیوتروفی عضلانی پلیومیلیت اشتباه شود اهمیت حیاتی پیش بینی آن بشدت مورد بالانست ولی در این حال مداوای ناروائی که با اشتباه انجام میگردد حائز اهمیت است.

اگر شب کوری آویتامینوز A را با شب کوری سرشتی (۱) اشتباه کنیم تجویز مقدار زیادی ویتامین A میتواند ایجاد عوارض هیپرویتامینوز نماید و بیجا ضرر مالی برای مریض داشته باشد.

اگر فشار خون شریانی خانوادگی را بجای فشار خون علامتی تصور کنیم نتیجه این خواهد شد که بیپهوده در جستجوی علائمی خواهیم شد که اصولاً وجود ندارد از لحاظ تداوی هم این دو با هم مغایرت دارد. بالاخره اگر ضعف عقلانی موروثی (۲) را به کوفت مادرزادی نسبت دهیم بی سبب موظف به مصرف مقدار زیادی دارو خواهیم شد و هیچ نتیجه از آن نخواهیم گرفت و پیش گوئی مانیز برای اطرافیان بیماری نمر خواهد گردید و غیره....

باید بخاطر داشته باشیم جریان و پیش بینی بعضی امراض اکتسابی میتواند تحت تأثیر شرایط ارثی قرار گرفته و تغییر نماید میدانیم که دو قلوهای حقیقی یا مشابه در مقابل عفونتها بطور شگفت انگیزی یکسان و هم نظیر است و واکنش آنها کاملاً مساوی است. همچنین در برخی از خانوادها مقاومت یا استعداد نسبت به ابتلاء به بیماری سل دیده میشود بهمین قسم در مبتلایان بدیابت عفونتهای چرکی (استافیلو ککی و غیره) بوفور دیده میشود که درمان آن دشوار است. در ایکتیوز مغلوب نیز این امر صادق



است ولی برعکس در مبتلایان به پسوریازیس عفونت چرکی بندرت دیده میشود .  
 بهمین جهت است که طبیب حاذق در مقابل هر عفونت مقاوم و طولانی باید در  
 جستجوی سهمی ازارث باشد که در این موضوع دخالت میکند و بعمل آرئی که در  
 این حال تأثیر میکند بیندیشد بدین طریق از لغزش در تشخیص احتراز جسته و در  
 مداوای مناسب میکوشد و پیش بینی مرض را هم تغییر میدهد .

### ۵- استفاده از پیک دوپزشکی قانونی

در ژنیک میتوان در محاکم قضائی برای جستجوی حقیقت مانند دلیل قاطعی  
 استفاده کرد .

از اختلافات و مباحثاتی که راجع به مسئولیت حوادث کاری یا امراض شغلی میشود  
 اغلب میتوان ثابت کرد که آسیب مربوط به شغل نبوده بلکه وابسته به یک مرض ارئی است  
 مثلاً طاولهای جلدی که کارگر میل دارد به سوختگی یا ضربت نسبت دهد ممکن است  
 بعلت ایی در مولیزبولوز ( ایی در مولیزطاولی ) باشد یا کراتوز کف دست را که  
 ظاهراً بنظر اگزمای شغلی میرسد ممکن است یکی از عناصر پلی کراتوز مادر  
 زادی باشد .

آکنه ای که بتماس کلر، ید، برم نسبت داده میشود اغلب جز آکنه سبورهای  
 ارئی چیز دیگر نیست میدانیم که بسهولت میتوان شکستگی تقریباً خود بخود  
 را که مربوط به مرض لو بستین یا آمبر شو نبرگ است از شکستگی ضربته ای باز  
 شناخت .

وانگهی موارد فراوانی وجود دارد که بیماریها را قطعاً شغلی تصور میکنند  
 میتوان از مسئولیت شغلی بواسطه وجود شرائط ارئی مساعد کننده کاست حوادث جلدی  
 یا موی رگی کر بورا کسیرن و مخصوصاً تننورها اغلب در افراد سبورئیک دیده میشود  
 که دارای سرشت مزاجی پیکنیک (۱) میباشد و بندرت در افراد معمولی هویدا  
 میگردد .

حساسیت نسبت به مواد غذایی یا شیمیائی متعدد را که بوفور در بعضی مشاغل دیده میشود قسمت اعظمش مربوط بیک حالت ارثی آلرژیک است که میتواند قبلا از تست های جلدی آنها بمنظور مجزا کردن افرادیکه بواسطه یک بنیان ارثی که بعضی کارها برایشان بطور مشخص زیان آوراست استفاده نمود میدانیم که تعدادی از جنایات و مجرمیت ها بواسطه ابتلا به بیمار بهای روانی موروثی است بنا بر این تحقیق ژنتیکی در استنطاقات قضائی برای اثبات وجود یا عدم توارث ناهنجار مسئولیت مقصر را تخفیف خواهد داد لازم است .

در موردیکه اغلب از ژنتیک استمداد جسته میشود جستجوی والدین حقیقی کودک است تعیین گروه های خونی و موقعیت های مساعد نه تنها از لحاظ اینکه فلان مرد پدر حقیقی بچه است به کمک میکند بلکه ثابت میکند مردیکه تصور میرفت پدر حقیقی طفل فوق الذکر است بهیچ وجه نمیتواند چنین موقعیتی را داشته باشد همین نتیجه میتواند اهمیت قطعی ژنتیک را تثبیت نماید .

مطالعه حرکات زبان - قدرت چشائی با فینل تیو کار با امید و قدرت بویائی با گلپای مخصوص و مطالعه شباهتها و اثر انگشتان و یا خواص ارثی که بحالت بارز بارث میرسد میتواند دلایل دقیقی در اختیار ما بگذارد که میتوانیم بطور دقیق در باره روابط مستقیم پدر و مادر اصلی قضاوت نمائیم .

همین نتیجه را یک یا چند ناهنجاری ارثی غالب که تا اندازه ای نادر بوده و در عین حال در پدر و فرزند یا مادر و فرزند حاضر باشد در دسترس مافراد خواهد داد. راست بودن و چپ بودن (۱) و تغییرات انگشتان و ناخن ها که بطور ارثی منتقل میگرددند همچنین وجود عظم قرنیه (۲) در فرزند و ابویین (یکی از آنها یا هر دو) نسبت پدر و فرزند یا مادر و فرزند را غیر قابل انکار میکند .

### ۶- فوائد ژنتیک در پیش بینی بیمارها

برای این موارد میتوان اهمیت بخصوص قائل شد بعضی خصائص ارثی ممکن

است باعث تخفیف یا تشدید و پیش بینی يك مرض جاری (۱) بشود. میدانیم که مخملاک در نژاد آنگلو ساکسون خیلی و خیم است، تب زرد در اروپائیان و عفونت های ثانوی در مبتلایان به دیابت و حشمتنا کست. آنسفالو پاتی آرسنیکی را اغلب در افرادی که متعلق به خانواده های پسیکوپات است ملاحظه میکنیم برخلاف تابس این امر در مورد فالنج مترقی هم صادق میباشد. همچنین میدانیم که روماتیسم، آسم و حوادث آلرژی و غیره در برخی از خانواده ها شایع تر است، مقاومت برخی از افراد خاندانها نسبت بذات الریه و دیفتری قابل انکار نیست اگر دو فرد دو قلوئی مشابه مبتلا بذات الریه بشوند یکی دو چارذات الجنب چرکی بشود بایستی برای برادروی نیز انتظار همین عارضه را داشت. موضوع جالب توجه دیگر این است که معمولا ناهنجاریهای که بطور بارز قابل انتقال میباشد قدرت حیاتی مبتلا کمی کمتر است ولی همراه يك قوت بدنی کامل و مقاومت قابل ملاحظه در مقابل عفونت ها میباشد بعلاوه قوت روانی فوق متوسط دارند پس در مواقعی که عارضه غالبی بعلت محل یا وسعت ضایعه یا عامل مکانیکی خود اشکالی تولید نکند پیش بینی خوبی دارد مثل انگشتان کوتاه و چسبندگی بند انگشتان. برعکس ناهنجاریهایی که بطور نهفته یا مغلوب بارث میرسند معمولا در افراد ضعیف که دارای قدرت بدنی کمند و قوت روانی آنها هم کمی کمتر است دیده میشود این افراد اغلب به عفونت های اضافی مخصوصا سل دو چار میشوند به همین جهت است که اکثر آنها کوتاه است. اغلب از متخصصین درخواست میشود که فرمولی برای پیش بینی سر نوشت بچه هائی که یکی از والدین یا هر دو آنها دارای ناهنجاریهای ارثی میباشد تهیه نمایند. برای جواب این موضوع از قواعد نسبت عددی قوانین مندل استفاده میشود و عناصر اصلی آنرا در این جا بطور خلاصه متذکر میگرددیم: در مورد ناهنجاریهای غالب اگر یکی از والدین مبتلا به بیماری باشد و تنهایی از والدین این شخص هم بنوبت خود صاحب این ناهنجاری بوده است این خطر را دارد که در صورت هموزیگوت بودن ناهنجاری را به تمام اطفال خود انتقال دهد و به همین ترتیب است اگر دو

پدر و مادریك عارضه را دارا باشند .

راجع بامراض ارثی نهفته اگر یکی از ابوبن بیمار بوده دیگری سالم باشد نیز پدر و مادر او هم سالم باشند تمام بچه‌ها طبیعی خواهند بود ولی اگر این فرد ثانوی از پدر و مادریکه دارای این عارضه بوده‌اند متولد گردیده باشد احتمال دارد که  $\frac{1}{4}$  فرزندان غیر طبیعی یا بیمار باشند ولی چون این اعداد در باره تعداد زیاد اولاد صادق است لذا با تقریب زیاد باید آنها را بکار بست .

### ۷- موارد استفاده ژنتیک در درمان بیماریها

امراض ارثی ثابت و دائمی و قطعی میباشد بنابراین هیچگونه مداوایی ظاهراً برای آنها وجود ندارد فعلاً هیچگونه وسیله‌ای اعم از طبیی، جراحی، فیزیوتراپی و اولتراسون قادر نیست باراده ما تباهی يك ژن یا اختلال يك عامل موجود در کروموزم را از بین ببرد بالنتیجه چه برای شخص معیوب و چه اعقاب او تداوی کاملی وجود ندارد اگر چه میتوان تظاهرات بالینی آنها را معالجه نمود ولی آسیب‌های سیتوپلاسم و کروموزومی همواره بحال خود باقیمانده بر طبق قوانین ارثی انتشار خواهد یافت (از نسلی به نسل دیگر) و هرگونه اقدامی بر علیه سبب بیماری فعلاً با عدم موفقیت روبرو میشود .

تنها معالجات علامتی و اصلاحی در برخی موارد میتواند شدت بدشکلی را خنثی یا جبران کند یا آنها را پنهان نگاهدارد. بدشکلیهای تشریحی را اغلب میتوان بوسیله جراحی درمان کرد. در ناهنجاریهای هیپرپلازیک از قبیل ما کرودا کتیلنی، انگشتان اضافی، پولیپ‌ها، نورینومهای حجیم، بیماری رکلین هوزن هیپوسپادیاس و اپی - سپادیاس و غیره رامیتوان بوسیله جراحی پلاستیک مرمت نمود. در مورد لب شکری اکستروفی مثانه، سپینایفیدا که موسوم باختلال سجافی (۱) هستند بوسیله بخیه و اعمال جراحی قابل اصلاح است. برخی دیگر از ناهنجاریهای موروثی مانند پای اسبی (۲) و تنگی هیپرتروفیک پیلور بوسیله عمل قابل مرمت است جراحی زیبایی هم در همه احوال

کمک خوبی در این موارد میکند.

در برخی موارد اعمال شکسته بندی (ارتوپدی) میتواند اختلالات را جبران کند مانند: فتق، دکستروتملی، دررفتگی مادرزادی لگن. از طرفی معالجات طبی قادر است نارسائی یا افراط عمل اعضاء را تنظیم کند مثلاً هرمنها و داروها و انسولین بر علیه دیابت و سنگهای صفراوی مفیدند اصلاح زوئنه های عضوی مثلاً ویتامین A برای کراتوزهای ارثی مفید است. ولی چنین جبرانی به محض قطع درمان از بین خواهد رفت. در مورد برخی از حالات ارثی از قبیل کهپیر، آسم، اگزمای آلرژیک، سبوریه، سنگهای صفراوی مربوط به افزایش کلاسترل و اریسها و غیره مستلزم بهداشت غذایی یا فیزیکی مناسب است تا عوارض آنها را بکاهد و از بروزشان جلوگیری کند.

گاهی تعلیمات دقیق (۱) با کمال حوصله میتواند عدم توانائی و نارسائی انگشتان خرچنگی یا عقب افتادگی روانی و غیره را تا حدی بهبود بخشد.

بالاخره گاهی اوقات اصلاح بوسیله پودرها، وسایل آرایش پمادهای زیبایی و

غیره، داروهای برنده مو و واجبی، کلاه گیس و غیره جبران پذیر است.

اگرچه برای افراد مبتلا بعوارض ارثی تداوی قطعی نمیتوان اجرا داشت و

فقط بدرمان علائم باید قناعت نمود ولی بایستی ازدواج وی را کنترل کرد تا از انتقال بدشکلیها باولاد جلوگیری شود.

و قتیکه طیب طرز انتقال امراض ارثی را بداند و بیماریهای موروثی را بخوبی

بشناسد میتواند از روی معرفت کاملی دستورات لازم برای ازدواج افراد صادر نماید (اوژنی مثبت)

برخی از خصائص ارثی میتواند برای خانواده و اجتماع مفید باشد مانند استعداد

های هوشی از قبیل موسیقی، ریاضی، نقاشی و غیره، بعضی گرایشهای ساختمانی

و مزاجی مثلاً طول عمر، مقاومت در مقابل سل و امراض واگیردیگر در این حال نیز متخصص و کاردان امراض ارثی مشاور خوبی خواهد بود.

## ۸- فوائد ژنتیک از لحاظ اجتماعی

از فعالیت و کوشش کاردانیان امراض موروثی نه تنها خانواده‌ها بر خوردار می‌گردند بلکه نتایج این کوشش‌ها در محیط وسیع‌تر و عالی‌تر اجتماع هم خودنمایی می‌کند، اجتماعات، دولت‌ها، نژادها، گونه‌ها (اسپس‌ها) از انتخابی (۱) که نتیجه آن حذف ناهنجاریهای ارثی است بِنفع عموم و توسعه خصائص مساعد بهره‌مند می‌شوند.

این است هدف يك علم جدید بنام اوژنی که از ژنتیک سرچشمه می‌گیرد. منافع اقداماتی که هدف ژنتیکست برای همه مسلم است شناختن یا تحقیر این اقدامات پایداری و توسعه ناهنجاریهای مضر است که ارزش دسته‌جمعی يك جماعت انسانی را تقلیل می‌دهد طوایفی را می‌شناسیم که بواسطه انباشته شدن عیوب ارثی در نتیجه افراط ازدواجهای نزدیک با یکدیگر منحط شده‌اند و برعکس مللی سراغ داریم که در نتیجه سلامت افرادشان ترقی آنها روز بروز افزون می‌شود.

وسائلی که اجتماع می‌تواند بدانها متوسل شود بر دو نوع است: دسته تشکیل اوژنی منفی را می‌دهند که منظور آن تقلیل و فور عیوب ارثی است بعضی دیگر شکل اوژنی مثبت می‌باشند که هدف آن فراهم کردن زمینه مساعد برای تولدهای طبیعی است و يك علم ملحقه بدان که بنام او تنی (۲) یعنی فراهم کردن شرایط خارجی مساعد که نوزاد بدنیا آمده بخوبی بتواند در آن رشد نماید. منظور هر دو دسته اخیر صرفاً نفع اجتماع است و ربطی بژنتیک ندارد. برای توصیف بیشتر بکتاب اوژنی نگارنده مراجعه فرمایند.

۱- اوژنی منفی - عبارت از محدود کردن ارادی تولدها است که با سم مالتوز یا سم یا بیرث کنترل (۳) هم خوانده می‌شود محدود کردن تعداد متولدین بواسطه ترویج و سائل ضد حاملگی (۴) گاهی در بعضی ممالک بواسطه مضیقه‌های اقتصادی بر اثر کثرت جمعیت اجرا شده است (در ژان ۱۹۴۹) یا اجرای آن به منظور مسلكهای سیاسی یا اجتماعی (۵)

۱ - sélection

۲ - Euthenie

۳ - Birthcontrol

۴ - anticonseptionnel

۵ - Idéologie

است مثلاً در U.R.S.S. از ۱۹۲۰ تا ۱۹۳۵ یا نژادی است (آلمان در ۱۹۳۳) در اینجالت اخیر منظور فقط ایجاد تصفیه نژادی است که ضمناً بوسیله بهداشت نژادی و قوانین نژادی سهم خونیکه بیک نژاد پاک و عالی تعلق ندارد حذف گردد ممالک دیگر بدین ترتیب سعی کرده اند که بر علیه خطر اجتماعی سر بارهای جامعه را که عیوب ارثی و خیم را بهم میهنان خود تقدیم میکنند اقدام نموده مانع از توالد و تناسل افراد ناهنجار و بیمار بشوند یا لا اقل آنها را بحد امکان محدود کنند این طرق بر حسب اینکه مملکتی هدف اخلاقی یا اجتماعی داشته باشد فرق میکنند. عقیم کردن در بعضی شرایط در آمریکا مجاز است (۱۹۰۹-۱۳-۲۷) در دانمارک (۱۹۱۴) در آلمان (۱۹۳۳) راه عقیم کردن گاهی بستن مجاری برنده منی (۱) که از ترشح داخلی بیضه جلو گیری نمیکند یا تحت اشعه قرار دادن غده های جنسی یا در آوردن این غده می باشد در نقاط دیگر از دواج را برای اشخاص معیوب قدغن کرده اند بعضی کشورها سقط را جایز شمرده اند (سوئد ۱۹۳۸ - دانمارک ۱۹۳۹ - ژاپن ۱۹۴۸) بعضی ممالک دیگر باین اکتفا میکنند که هر یک از عروس و داماد یک تصدیق صحت مزاج قبل از ازدواج در دست داشته باشد که عبارت این است: عروس و داماد از نظر امراض ارثی و واگیر سالمند. این امر فقط از ازدواج های شرعی جلو گیری کرده ولی وجود اطفال غیر قانونی را محدود نمیکند در فرانسه تصدیق قبل از ازدواج فقط برای عدم ابتلاء به کوفت و سل است بدون اینکه عیوب ارثی را منظور بدانند.

بعضی ممالک در خواست امتحانات سخت و جدی مهاجرین را مینمایند بنظر میرسد که اگر این اقدامات را با وجود اختلافیکه در شدت استعمال و تأثیر آنها در ممالک مختلف دارند بصورت واحد در آورند بطوریکه در عین حال به مقام بشریت و آزادی انفرادی لطمه نزنند و در آن مخالفت بر علیه عیوب ارثی و حمایت دسته های نژادی که بیک ملت را تشکیل میدهند منظور شده باشد بهتر است. حمایت از نژاد بیقائده است زیرا اسپس های انسانی مدتهاست که دیگر خالص نیست. بدین وسیله ترقیات

شایانی نصیب خواهد شد.

وظیفه مهم راهنمایی بهمه طیب است که بایستی ژنتیسین هم باشد.  
 (۲) اوژنی مثبت - هدفش این است که بوسیله مساعد کردن ازدواجهای شرعی و تولد اطفالیکه همگی سالم باشند و بخصوص در اینجا سعی میشود اطفال سالم که دارای خصایص ارثی مفیدند بیشتر وارد جامعه گردند.  
 در دربار پادشاهان سابق سعی میشد افراد غول را برای استحفاظ و افراد قد کوتاه (آکندر و پلاستها) را برای تفریح ایجاد نمایند ولی این امر برای احترام آزادی بشریت مضر است از طرفی انتخاب افرادی که دارای خصایص مفیدند و ازدواج آنها باهم در انسان جزو خیالات واهی است و فقط باید تربیت اجتماع را از این لحاظ بالا برد و گونه مانمیتوانیم دختر یا پسری که دارای خواص مفید برای جامعه است بزور و ادار کنیم باهم ازدواج نمایند.

البته اقدامات تشویق برای داشتن فرزندان در ممالک کم جمعیت ثمر زیادی نبخشیده است مثلا در فرانسه سقطهای جنائی را قدغن کرده و برای ازدواج و داشتن فرزند مساعدده میدهند و برای هر كودك پاداشی معین شده است اعانه های خانوادگی و معاف کردن افراد کثیرالاولاد از مالیات و غیره تشویق بسیار خوبی برای تکثیر نفوس است منتها باید ازدواجهای این قبیل را از نظر عیوب ارثی کنترل کرد. مؤسسات علمی مجانی برای افراد اولاددار معین شده و کوشش های دیگری برای بهبودی تحصیل کودکان و افزایش سطح روانی و جسمانی افراد بمنظور استفاده عمومی رواج گردیده است.

در انگلستان در مشاورت قبل از ازدواج سخت گیری کاملی میشود (از ۱۹۳۹ به بعد) و حتی کلاسهای برای راهنمایی مسائل مربوطه تشکیل داده و عده زیادی از افراد را در آنجا راهنمایی میکنند شاگردان ساعتی و باهوش را دولت بخرج خود به تحصیلات عالی میگمارد. امور ورزشی در انگلستان بوسیله اعانه ها اداره میشود لیکن برای بهبود وضع مالی خانواده ها در بعضی طبقات اجتماع که در آنها خواص ارثی مفید



زیاد است کمک‌هائی باید کرد و تسهیلاتی برای ازدواج آنها و تشکیل عائله آنها نمود تا بتوانند اولاد زیاد و خوب تحویل جامعه دهند.

تکلیف کلیه مراتب فوق معین نشده است از لحاظ اجتماعی و انفرادی افراد را هنوز بخوبی نمیتوان در شرایط مناسبی قرارداد.

خلاصه اقدامات فوق هر چه که باشد وظیفه طبیب مطلع در امر ژنتیک است که خانواده‌های کشور را تعلیم داده راهنمایی نماید و آنها را متوجه خطرات و فوائد خصائص ارثی مفید و مضر بنماید.

مأخذ

Herédité en Medecine Touraine 1955

Genetique Medical Lamy 1952

Eugenie et Euthenie Tisrand 1953