

دورنما و خلاصه‌ای از بیماریهای ارثی انسان

نقارش

دکتر محمدعلی هولوی

رئیس درمانگاه بخش بیماریهای واگیر بیمارستان بهاوی

ناهنجاریهای ارثی پوست نیز خیلی زیاد است و مطالعات علمای ژنتیک قابل ملاحظه بودن آنها را محقق داشته است.

البی‌نیسم عمومی که بطور مختلف تظاهر میکند زمانی خفیف و گاهی شدید بوده توأم با فقدان کامل رنگدانه‌ها می‌باشد این بیماری بصورت رسسیو انتقال مییابد.

دیسپلازی اکتودرمیک آنیدروتیک که عبارت از فقدان مادرزادی غدد عرق می‌باشد و گاهی تولید اختلال شدید تعادل و تنظیم حرارت می‌کند گاهی همراه فقدان قسمتی از دندانها یا تمام آنست این مرض بصورت یک مرض ارثی نهفته که وابسته بجنس است یعنی روی هترو کرموزم X می‌باشد. نادراً بصورت غالب منتشر می‌گردد. چندین نوع اپی‌درمولیز بولوزارثی وجود دارد شکل عمومی و مشترک آن متابعت از یک ارث بارز می‌کند.

مرض اپی‌لوئیا یا اسکروز تو بروز برونوویل که ایجاد آدنوم سباسه صورت را با سایر علائم می‌کند مانند وراثت بارز انتقال مییابد گاهی نامنظم و اغلب ناکامل است. انتقال ایکتیوز را از میان چندین نسل دیده‌اند بیشتر اوقات از قانون ارث بارز مطابقت کرده زمانی نامنظم است. یک نوع ایکتیوز مادرزادی پیش‌رس و خطرناک مرگبار لئال (۱) وجود دارد که مرض ارثی نهفته است.

گزر درم‌پیکماتتوزوم که عبارت از حساسیت مخصوص پوست بروشنائی می‌باشد ابتدا بر اثر نور در روی پوست لکه‌هایی حنائی پیدا شده سپس آزارهای پوستی در مراحل دیرتر بدل به کارسینوم میشود. در ۱ مبتلایان پدر و مادرشان هم خون می‌باشند در نث موارد خانواده و نزدیکان بیمار مبتلایند طریقه انتقال رسسیو است.

پسوریازیس را اغلب در چند نسل متناوب و پشت سرهم مشاهده کرده‌اند بنظر برخی از ژنتیسین‌ها در این بیماری يك استعداد ارثی وجود دارد که با دخالت يك فاکتور دیگر موجب پیدایش مرض میشود .

مرض جلدی رکلینگ‌هوزن که عبارت از وجود لکه‌های رنگدانه و تومر جلدی از نوع مولوسکم و نورم و گاهی همراه آژنژی استخوانی و ضعف روحی (۱) تفحصات فامیلها و تطابق دو قلوها وجود يك عامل ارثی را باثبات میرساند طریقه انتقال بصورت ارث بارز نامنظم و تصادفی است .

سفید شدن مو انواع مختلف دارد که همگی يك علت ندارد برخی از آنها بطور مطمئن مربوط بیک عامل ژنتیک است .

هیپرکراتوز و پاکینوشی (۲) دو آزاری هستند که با ضخیم شدن قابل ملاحظه ناخن‌ها مشخص‌اند و بطریقه صفت بارز بارت میرسد .

تغییر شکل چنگالی انگشتان (۳) و یا تغییر شکل بصورت قاشق (۴) نیز صفت غالب است .

اما سفید شدن ناخن‌ها یا لوکونیشی (۵) چند نوعست ، قسمتی از آن کامل و کلی است که ارث بارز است و شکل نسبی و ناکامل آن نهفته است .

ناهنجاریهای دندانی که مبنای ژنتیک دارد بسیار فراوانست (مراجعه بمقاله اینجانب درباره ارث انسانی در مجله جهان پزشکی شماره ۶-۷ سال ششم) .

شایع‌ترین آزار ارثی دندانی فقدان انیاب فوقانی طرفی است . این ناهنجاری در نژاد سفید ۱ تا ۶ درصد افراد دیده میشود و يك خاصیت اتوسمیک بارز میباشد .

فقدان آسیای سوم نیز نادر نبوده و بطریقه غالب بارت میرسد .

درشتی بی تناسب و غولی بودن انیاب میانی فوقانی در برخی از فامیلها بخصوص در ژاپون دیده شده که بطور بارز منتقل میشود .

فقدان مینای دندان در شش خانواده مختلف مطالعه و در ۶ نسل ۷۷ نفر بیمار یافته‌اند که طریقه انتقال آن بطریقه بارز است بامپتان (۶) در فامیل دیگری مشاهده کرده است

۱ - debilité mental . ۲ - Packynochie congenital .
 ۳ - anichogriphose . ۴ - Coclonychie .
 ۵ - Leuconychie . ۶ - Bamptan .

بیماری مانند يك صفت بارز که زن آن روی کرموزوم جنسی X است انتشار یافته است .

چندین مورد از کوچکی دندانها دیده اند که بنظر میرسد رسیو باشد .
آزارهای ارثی اسکلت همراه بدشکلی ناخن و پوست باندازه متعدد و فراوانند که در اینجا نمیتوان کلیه آنها را نام برد .

برای کی داکتیلی بیماری ارثی غالب است که بطور منظم منتقل میشود .
آپلازی مفصل بین بندهای انگشت نیز ناهنجاری ارثی غالب است . آرا کنودا کتیلی یا دلیکوستنوملی مارفان بصورت مستقیم از نسلی ب دیگری بارث میرسد .

اکترودا کتیلی یا فقدان مادرزادی يك انگشت دست و پا و چسبندگی انگشتان بهم بصورت بارز انتقال مییابد همچنین است پلی داکتیلی که گاهی همراه با چسبندگی انگشتان میباشد ولی لامی مشاهده کرده است که طریقه انتقال بیماری متغیر میباشد .
در برخی افراد پلی داکتیلی توأم با اختلالات دیگری است که اهم آنها عبارتند از وجود يك رتینیت رنگدانه ، چاقی ، آپلازی دستگاه تناسل و يك عقب افتادگی روحی که بنام بیماری یا سندرم لرانس بیدل (۱) میباشد که بنظر میرسد تابع قانون رسیو نهفته باشد .

مدتها تصور میکردند فقدان مادرزادی يك عضو در اثر قطع شدن آن بواسطه يك برید آمنیوتیک در داخل رحم است اما مشاهده بیماری در فامیلها و افراد يك نسل و همچنین در اعقاب و نسلهای آنها نشان میدهد که لااقل در برخی مواقع بیماری ارثی یا ژنوتیپی است .

پای کج (۲) در اشکال ارثی معمولاً رسیو است ولی در برخی فامیلها بصورت غالب انتشار مییابد ولی اندیس نفوذ و قدرت آن خیلی ضعیف میباشد .
سینوستوز رادیو کوییتال لااقل در برخی فامیلها بطریقه بارز نشر مییابد .
در رفتگی سر رادیوس که اغلب توأم با آزار دیگر آرنج است بطریقه غالب نامنظم بارث میرسد .

در رفتگی سراسنخوان ران (۳) نیز عبارت از آرنژی کوتیل (۴) حقه است و

۱— Lorence Bidl ۲—Pied-bot ۳—lux. congenital de la hanch .

۴—Cotyl

بطریقه غالب منتقل میشود ولی در رفتگی کامل سر تحت شرایط خاص مشاهده می گردد. کوچکی سر (اکسی سفالی) و دیزوستوز کرانیو فاسیال یا مرض کروزون (۱) و اگزوسفالوس داکتیلی (مرض آپرت (۲)) همگی با ناهنجاریهای مادرزادی جمجمه بوده همراه با ناهنجاریهای صورت یا دست و پا یا بدون آن بیماریهای ارثی است که بطریقه بارز منتقل میگردد. دیزوستوز کلئیدو کرانین که عبارت از یک آپلازی ترقوه و ناهنجاری جمجمه است بطور حتم یک بیماری غالب میباشد.

برخی از ناهنجاریهای قفسه صدری مثلاً در موردیکه سینه بصورت قیف در میآید بطریقه مستقیم از نسلی بنسل دیگر منتقل میگردد. توارث لبشکری چندان روشن نیست برخی از مؤلفین آنرا رسسیو دانسته اند مبتلایان احتمالی چندین طفل در یک دسته از برادر و خواهر و افزایش نسبت چند درصد آن در ازدواجهای هم خونی که مطالعه شده اند دقت را جلب میکند. از روی چند شجره که بچاپ رسیده میتوان گفت که بیماری غالب ولی نامنظم میباشد.

مرض اگزوستوزانت تسابع قوانین ارثی است در اغلب تفحص شجره ها ارث غالب ساده میباشد.

آکنیدروپلازی نیز بصورت یک دیسترفی تنها ظاهر میشود عبارت از یک آزار غالب است اما اغلب موارد بر اثر یک موتاسیون جدید بظهور میرسد. استئوپتروز یا مرض آلبرشونبرگ (۳) اغلب اوقات رسسیو ولی در برخی از فامیلها بطریقه غالب منتقل میشود.

بیماری لو بشتین که گاهی تنها عبارت از تردی و شکنندگی استخوانها و ایجاد شکستگی های مکرر و متعدد میکنند و گاهی بدان دوناچوری و آنومالی نیز اضافه میشود یکی نازکی سفیدی چشم (صلبیه) که رنگ آبی مخصوص بخود میگیرد و دیگری کری که در اثر آزار و بدی تشکیل استخوان رشه ایجاد میشود. این بیماری بطریقه بارز منتقل میشود.

خطرناکترین موارد شکنندگی مادرزادی استخوانها بنام مرض پاراک و دورانت (۴) موسومست.

۱—Crouzon ۲—Apert ۳—Albers Schoenberg
۴—Parak et Durant

این شکنندگی متعدد استخوانها اغلب با اسم بیماری و بک (۱) که در اثر موتاسیون گامتی در یکی از اجداد بوجود میآید علت خمیدگی گردن و انقباض عضلات گردن یا تورتی کلی مادرزادی را معمولاً بعلت پارگی عضله یا خونریزی در غلاف عضله جناغی چنبری پستانی (۲) در اثر ضربه زایمانی میدانند. این پاتوژنی را نمیتوان در تمام موارد دستاویز قرارداد زیرا ترتی کلی هائی یافته اند که در چندین نسل متناوب انتقال یافته که همراه با عدم تقارن صورت و یا بدون آن بوده است. علت بیماری يك زن غالب اتوسميك میباشد.

راجع بيك فاکتور و عامل مزاجی و جبلی در رشد بیماریهای عفونی تحقیقات زیادی شده تطابق دوقلوها و سایر مشاهدات فامیلی بهرخی از مصنفین اجازه داده است که در برخی موارد تصور نمایند اثر در عوامل ایمنیت و حساسیت عملی در مقابل گندها دارد.

آمار ویتز (۳) نشان داده است که شیوع مخمملك و دیفتیری در اطفالیکه پدر و مادر آنها از مرض مصون مانده اند کمتر از افراد دیگر میباشد. نمیتوان گفت که ایمنیت ارثی است ولی میتوان تصور نمود که مزاج و جبلت ژنوتیپ ساختن آنتی - کروآنتی توکسین را آسان میکند.

احتمال قوی میرود در آتیه تعداد بیماریهای که اساس ژنوتیپی دارند بیشتر از امراض نهفته و رسیسو باشد.

ژنتیک تطبیقی اطلاعات و منافع زیادی در دسترس ما قرار میدهد. میدانیم که در دروزوفیل تعداد موتاسیونهای رسیسو ۴ برابر موتاسیونهای غالب است. در انسان و بیماریهای مربوط بدان ناخوشیهای غالب فراوانترند، آیا میتوان گفت که در انسان اغلب بیماریهای نهفته شناخته نشده اند؟ احتمال زیاد دارد که چنین باشد.

مطالعه ناهنجاریهای که مربوط به ژنهایی است که روی هتروکرموزم X یا ارث وابسته بجنس نشان میدهد که ناخوشیهای نهفته بیشتر از آزارهای بارزند. بنظر میرسد که در آتیه مطالعه دقیق همخونیها و مطابقت دادن دوقلوها

۱ - Veobk . ۲ - ster . cleido - mastoïdien

۳ - Weitz .

لیست و صورت بیماریهای نهفته ژنوتیپی را بسیار طولانی کند .
از ذکر اِرتِ خواص طبیعی مانند رنگ اِریس - موو گروه‌های خونی و غیره
در اینجا صرف نظر میکنیم و اشخاصی که مایل باشند از این قسمت‌ها اطلاع حاصل نمایند
بمقاله اینجانب در شماره ۱-۲ مجله جهان پزشکی سال ششم مراجعه فرمایند .