

اثرات توارث در بیماریهای حاصله از اختلال متابولیسم

نیکارش

دکتر محمدعلی مولوی

رئیس درمانگاه دانشکده پزشکی

اول اختلال متابولیسم پروتیدها

۱- آلکاپتونوری - آلکاپتونوری عبارت از اختلال مادر زادی متابولیسم واسطه‌ای پروتیدها 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 هموژنیک می‌شود. این اسیدها در اثر این اختلال جذب از راه 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 خانواده‌گی هم آنرا تأیید می‌کند.

۲- الیگوفرانی 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 از راه ادرار بشکل اسید فنیل پیرو یک دفع میشود. و چون این ماده را در ادرار باسانی میتوان باثبات رساند: افزودن چند قطره پرکارور آهن در ادراریکه قبلا آسید کرده‌ایم سبب پیدایش رنگ سبز میشود.

بیماری کم یابی است ۴۵۰۰ که علائم آن بدین قرارند:

عقب افتادگی روانی بدرجات مختلف یعنی از ضعف روانی ساده تا حماقت کامل هیپرتونی خارج هر می سبب خمیدگی اندامها، حرلات کردهای و آتتوز و صرع میشود رنگ پوست، و 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 ئیدر 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 می کند. تجزیه ادرار وجود آسید پ ئیدر 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 بفقدان تبدیل ئیدر کسی فنیل آلانین به ماده رنگی ملانین است. در نتیجه در پوست، موئینه ها، مشیمیه و سایر قسمتهای بدن رنگدانه وجود ندارد. کثرت این بیماری $\frac{1}{10000}$ و $\frac{1}{40000}$ است.

این بیماری بصورت ارث پنهان اتوسومی انتقال پیدا می کند 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 می باشد بلکه اختلال متابولیسمی در اسیدهای آمینه مختلف است یعنی اختلال در جذب و دفع لیزین و آرژنین هم وجود دارد.

نشانه های مرض: بصورت سنگهای ادراری علائم مرض خود نمائی می کند و امتحانات لازم آنرا آشکار می سازد (پرتو نگاری، جستجوی سیستین ادرار، تجربه سنگ وغیره).

بیماری بصورت ارث نهفته منتقل می گردد. 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 $\frac{1}{100}$ میباشد .

۶- سیستموز

این بیماری را میباید از سیستمین اوری کاملاً مشخص دانست هیچگونه رابطه ای بین این دو مرض وجود ندارد . مشخصات بالینی سیستموز عبارتند از رسوب سیستمین در انساج و اعضاء گوناگون بدن بخصوص در قریبه و مغز استخوان و کبد و دفع قند و فسفر و آسید های آمینه از راه ادرار . این مرض را بنام بیماری تونی - دبره - فالتکونی 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 پورین ها ایجاد میشود . در این بیماری اورات دوسودر غضروفها 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 یاد یابت میباشد 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، کهیر، 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 يك بیماری دیگری در همان زمینه تظاهر می کند.

سر انجام 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 کلیه ها و قلب. در این بیماری اختلال یا عبارت از وجود يك گلیکوژن غیر قابل استفاده و برداشت است، و یا فقدان يك آنزیم می باشد.

نشانه های بیماری: نانایسم، 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 انسولین 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 چربی ها 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 بتدریج علائم 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 و هشتاد هزار $\frac{1}{280,000}$ است . درهم خونی ها شیوع آن از
۱۷ درصد تجاوز می کند .

يك بیماری دیگری با اسم مرض مورياك 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
لیپوکاتینیک) . 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 .

۲- 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 پایین است و نشانه های آن عبارتند از :
حملات عرق فراوان ، لرزش ، گاهی تشنج . قند خون بطور دائم بین ۱۰ سانتی گرم
در لیتر 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 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 و اغماء 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 می باشند . بدین ترتیب معلوم میشود که چرا کثرت بیماری در ازدواجهای 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 به آسیدوز در مبتلایان ملاحظه نمی گردد .

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

۶- گالاکتوزوری

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

نشانه های 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 می کند .

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

نشانه ها - 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 بابت تونگاری 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 با شکل 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 مرك پیش رس جنین میشود (ژن مرگبار) در بهبودیان بیماری شایع تراست 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 هایی 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 یاسرازین در سلولهای رتیکولو آندوتلیال است.

رسوب چربی در استخوانها سبب شکستگی استخوانهای طویل و باعث خمیدگی ستون مهره ای 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 کندتری 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 مرددمیسازد بنظر گروهی بیماری بصورت غالب با نفوذ ضعیف انتشار پیدا می‌کند. مقابله در تمام دوقلوهای حقیقی موافق بوده است.

برای درمان قطع طحال و رادیوتراپی گاهی ثمربخش میشود.

۴- بیماری ته‌ساکس

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

بعلت جمع شدن چربی‌های مرکب بخصوص فسفاتیدها در ساوولهای 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 مادر زادی 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 ازدواجانی هم‌خون به ۲۵ تا ۶۵ درصد میرسد. برای تداوی مرض رادیو تراپی، انسولین و ویتامین کارا بکار می‌برند.

۴- مرض هندشولر کریستیان

یا گرانگروماتوز جمجمه‌ای هیپوفیزی

این بیماری با اسم دیزوستوز اگروفتالمو دیابتی هم می‌نامند. مرض خانوادگی وارثی است که از آشفتگی مواد چربی‌ناشی 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 (اگروفتالمی) 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 يك 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- گارگوئیلیسم یادیز وستوز 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 ، فتنقهای 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 .
 گارگوئیلیسم بصورت نهفته اتوسمی منتقل میشود ولی بصورت نهفته وابسته بجنس (روی کروموزوم ایکس) نیز انتقال پیدا می‌کند . بصور دیگر نیز انتقال آن امکان پذیر است باصطلاح ژنتیک انتقال يك 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 يك شکل از آن با اختلال شدید قرنیه توام است

يك 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 گزانتوماتوز چشم سبب کدورت قرنیه میشود. اختلاف این بیماری با گارگوئیلیسم فقدان قد کوتاه منظره کریه صورت و نبودن طحال و کبد بزرگ است.

این ناخوشی نیز بصورت نهفته انتشار پیدا می کند.

۷- افزایش کلسترین

در بعضی مواقع افزونی کلسترل در بدن سبب سنگ های صفراوی، تصلب شرائین، فشارخون و ورم مزمن کلیه ها میشود. میدانیم که افزایش رسوب کلسترل در بالا رفتن فشار خون و آنروم سرخرگی و انسداد شرائین مؤثر است. افزونی و رسوب کلسترین در نژاد سیاه کم یابست ولی در یهودیان بشیوع دیده میشود.

افزونی کلسترل در ۵/۵ درصد موارد ارثی است و معمولاً 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- گزانتوماتوز تانهاوزروماژ انداس (۱)

این بیماری مشخص است به: افزایش کلسترین خون، کبد و طحال بزرگ، گاهی توام با سیروز میباشد. گاهی با گزانتومهای سطحی و اختلال استخوانی و مفصلی و عروقی (آنروم در آنورت و شرائین قلب) همراه میشود

زمانی بعثت رسوب چربی در مراکز عصبی با دیابت بی مزه و آزار عصبی - توام 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 با طحال 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- لپوئید 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 متابولیسم رنگدانه ای

۱- پرفیری

پرفیرین ها متعلق بیک دسته رنگدانه هائی است که حادی يك هسته تتراپیرول مییابد . این رنگدانه ها حاوی آهن نمی باشد ولی عملی در ساختمان همو گلین دارد.

يك 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

دندانهای قمری است

در شکل حاد بیماری: دردهای شکمی، دردهای عصبی و آشفستگی روانی وجود دارد توارث 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 رنگدانه ای

این بیماری سه علامت دارد: سیروز باعظم کبد، رنگدانه های 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 توارث بصورت ارث وابسته به جنس در این حال اعمال نمیشود بلکه این مرض بصورت نهفته اتوسمی انتقال مییابد.

Bibliographie

La foveuse 1955

Nourrisson elemann 1952

Tourain Hereaite 1955

L'héredité Lamij 1952