

## یک مشاهده جالب توجه بیماری ارثی

### در يك خانواده هم خون

تعارف:

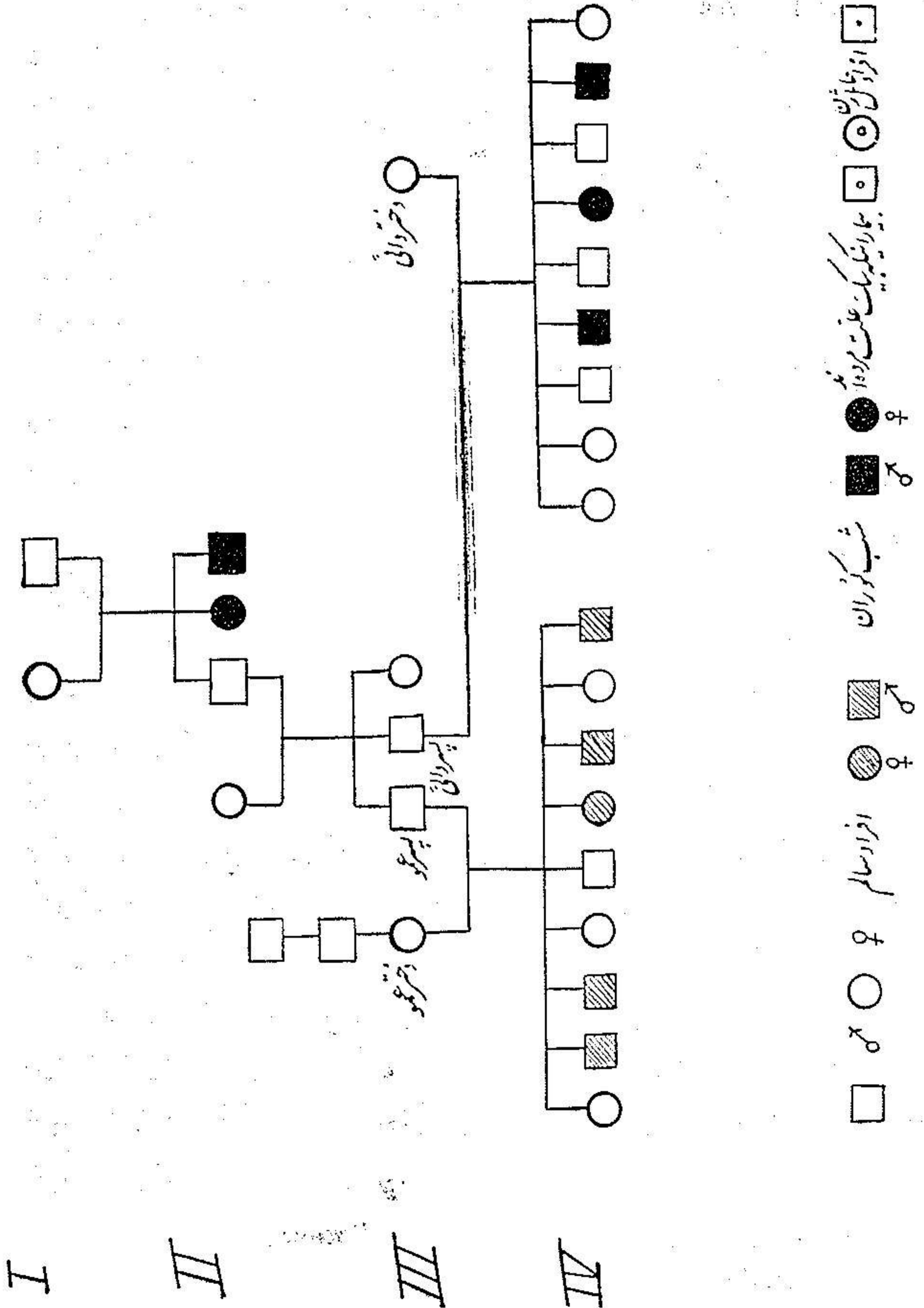
دکتر محمدعلی موایی

خانواده ل-م در تاریخ ۳۱/۱۱/۲۹ به آقای دکتر محمد قریب مراجعه و اظهار داشت که در بین نه فرزندش يك دختر و چهار پسر مبتلا به شبکوری میباشند. پدر و مادر این اطفال پسرعمو و دختر عموی تنی میباشند. برای اینکه منشأ این بیماری ارثی مسلم شود و نوع آن و طریقه انتقال آن واضح گردد مطالعه از شجره آنها در چهار نسل بعمل آمد که در صفحه ۵۶۷ دیده میشود:

چنانکه در شجره مزبور مشاهده میشود افراد IV ۳-۵-۶-۷ و ۹ که در اصطلاح ژنتیک معرف (۱) نامیده میشود مبتلا به شبکوری میباشند. در امتحان ته چشم این بیماران هیچ ضایعه دیده نمی شود. و افراد IV ۱-۲-۴ و ۸ سالم و در شب بخوبی می بینند.

ولی در مطالعه چهار نسل این خاندان که ۲۹ نفر میباشند شخص شب کوری دیده نمی شود تحقیق در نسل های دیگر میسر نیست لذا میتوان تصور کرد که این ضایعه ارثی بعلمت يك موتاسیون گامتی بارز در پدر یا مادر پیدا شده و در فرزندان مستقیماً انتقال یافته است برای اینکه بتوان این فرضیه را به ثبوت رساند بایستی صبر کرد تا یکی از این اطفال شب کور ازدواج غیر خانوادگی نماید تا فرزندان آنها یا بعبارت دیگر نوه های ابوینی را در نسل پنجم این خانواده مطالعه کرد و چون آقای IV ۲ پسر ۱۸ ساله میباشد بعید نیست بزودی ازدواج کرده و فرزندانى ایجاد کند.

یا اینکه پدر، زن دیگری انتخاب کرده و مادر نیز شوهر دیگری برگزیند و اطفال جدید مورد مطالعه قرار گیرد و تصادفاً گاهی در عمل این موضوع مشاهده



شجره خانواده

افراد سالم  
بیمار شکیب کور

افراد سالم  
بیمار شکیب کور

بیمار شکیب کور  
بیمار شکیب کور

بیمار شکیب کور  
بیمار شکیب کور

شبه کوران  
شبه کوران

شبه کوران  
بیمار شکیب کور

افراد سالم  
افراد سالم

افراد سالم  
افراد سالم

افراد سالم  
افراد سالم

I

II

III

IV

می گردد البته روش اول سهل تر و عملی تر می باشد که اطفال شب کوران را مورد مطالعه قرار دهیم.

ولی فرضیه دیگری که با احتمال صحیح تر است آنست که هر يك از ابوین حامل يك ژن رسسیو شب کوری بوده و بعلت ازدواج خانوادگی این آزار (۱) در اطفالشان پیدا شده است. چونکه می دانیم سه نوع شب کوری ارثی وجود دارد: نوعی از آن بصورت صفت بارز منتقل میشود و نوع دیگر بصورت صفت نهفته منتشر شده و قسم سومى از شب کوری موجود است که رابطه با نزدیک بینی های شدید دارد و بطریقه خاصیت وابسته بجنس است (۲) یعنی ژن آن روی هترو کروزم ایکس میباشد.

توضیح اینکه اشعه X که کثرت موتاسیون را زیاد کرده و ناهنجاریهایی در زمان آبستنی در جنین پدید می آورد در نزد هیچیک از ابوین درمانی با اشعه X صورت نگرفته است از طرفی در مطالعه نه برادرزاده پدر اطفال شب کور یا عموزاده های نه گانه اطفال يك آزار نهفته (رسسیو) دیگری دیده میشود که بار دیگر عیب ازدواج هم خون را آشکار میسازد.

در مطالعه شجره بخوبی دیده میشود که افراد III و ۳ و ۵ دختردائی و پسر دائی بوده و با هم ازدواج نموده اند در نتیجه در بین نه فرزند آنها نیز سه طفل بیمار مشاهده میشود که مبتلا به «ایدیوسی» (۳) بوده و در خردسالی فوت کرده اند. توضیح اینکه این بیماران مورد مطالعه ما قرار نگرفته و فقط شرح حال آنها و علائم بیماری و فوت قبل از موقع ما را بطرف تار نهفته ایدیوسی (۴) راهنمایی کرده است بهر حال اگر این بیماری هم نباشد مرگ بعلت يك آزار رسسیو و مرض ارثی است چونکه عمه و عهوی این اطفال نیز بعلت همان مرض و یا همان علائم مرده اند.

در روی شجره این افراد را بصورت IV ۱۳-۱۶ و ۱۷ که همگی بایک بیماری مرده اند نمایش داده ایم. ضمناً متذکر میشویم که مقدار معتنا بیهی ویتامین A به اطفال شب کور بتوسط اطبای مختلف تجویز گردیده بدون اینکه کوچکترین اثری در شب کوری این اطفال داشته باشد.

۱ - Tare

۲ - lié au sexe

۳ - Idiotie amaurotique

۴ - Idiotie

مطالعه پدر و مادر هر دو دسته اطفال یعنی شب کوران و مبتلایان به «حمق» ضایعه نشان نمی دهد یعنی ظاهر آنها یافتیپ آنها کاملاً سالم است و چنانکه میدانیم در اغلب موارد ناخوشی های ارثی و فامیلی ظاهر اشخاص حامل ژن رسیو سالم است البته در حیوانات درزفیل یا مگس سر که که در ژنتیک تجربی زیاد بکار میرود نیز چنین می باشد.

ولی ژنوتیپ این ابوین حاوی ژنهای رسیو است که بر اثر ازدواج خانوادگی این بیماری ظاهر شده و ما را از وجود خود آگاه ساخته است بعبارت اخیری پدر و مادر هر دو گروه اطفال هتروزیگوت نسبت بیک ژن رسیو سواند. اگر هر يك از این افراد با خانواده دیگری ازدواج میکرد احتمال بسیار نادری میداشت که اطفال ناسالم داشت باشد.

بعلت اینکه تمام فرزندان یا سالم یا بصورت هتروزیگوت در می آمد که آثار بیماری در ظاهر آنها بظهور نمی پیوست ولی این ازدواج هم خون یا آمیزش دو هتروزیگوت موجب هموزیگوسی شده و بیماری را ظاهر کرده است و بخوبی میتوان پی برد که اطفال بیمار یعنی شب کوران و هموزیگوت نسبت بیک ژن رسیو سواند. باید دانست که علاوه بر اینکه ازدواج فامیلی ایجاد هموزیگوسی میشود موجب انحطاط و ضعف نسلها و کوتاهی عمر و بسیاری از عیوب دیگر میشود و کلیه عیوب خانواده تظاهر می کند واقعا در مشاهده ما دیده میشود که حتی اطفال سالم نحیف و کوتاه قد بوده حتی از اطفال طبیعی و متوسط عقب تر می باشند.

دو نکته علمی مهم - اگر از نظر اصلاح نسل و نژاد فامیلی باین افراد شب کور نصیحت نمائیم که با دختری غیر از دختران نزدیکان خود ازدواج کنند احتمال بسیاری وجود دارد که افراد و فرزندان سالم ایجاد کنند یعنی هر چند عده بصورت هتروزیگوت بوده ولی بظاهر کاملاً سالم خواهند بود، ولی اگر در بین اطفال آنها باز ازدواج هم خون صورت گیرد احتمال زیادی خواهد داشت که افراد بیمار بار آرند.

دیگر آنکه چون در ته چشم علامت مشخصه برای شب کوران فقدان ویتامین A و شب کوری ارثی وجود ندارد اگر تجویز ویتامین A در هر شب کوری

مشر ثمر نشد و بزودی اختلال را عودت نداد ( پانصد هزار واحد برای این امر کافی است) نباید بیمار را سرگردان کرد بلکه باید در خانواده او مطالعه بعمل آورده منشاء بیماری را جست.

سابق بر این که طرز انتقال و قوانین امراض موروثی را ندانسته و از چگونگی آن بی اطلاع بودند این نوع بیماریهای فامیلی نهفته را که ناگهان در یک فرد یا چند فرد بظهور می پیوست آتاویسم می گفتند که امروزه این کلمه مفهومی ندارد. از روی تقسیم گرموزومها و قوانین ارثی بخوبی میتوان مراتب فوق را بیان و توجیه نمود و حتی از قوانین احتمالات و ریاضی و احصائیه نیز میتوان کمک گرفت و جواب دقیقی بدان داد ولی در این جا موردی ندارد که ما وارد جزئیات ریاضی این امر شویم.