

## اهمیت ژنتیک و اوژنی در طب اطفال

نگارش

دکتر محمدعلی مولوی

اهمیت ژنتیک و اوژنی در طب اطفال تا این اوخر مکنون و مجهول بود. چندی قبل فقط عفو نت بود که نظر پزشکان را جلب میکرد امروزه بعلم پیشرفت‌های درخشنان بهداشتی، واکسیناسیون‌ها و تداوی جدید با آنکه بیوتیک‌ها و هرمن‌ها و بکار بردن موادین پیشگیری عفو نتها بسیار کاهش یافته و خطرات آنها تاحدی مرتفع شده است. اکنون عمل ناهنجاریهای مادرزادی و ارثی و بیماریهای سرستی و اختلالات وابسته به متابولیسم و آزارهای جنبینی اهمیت بسزا یافته است. خطرات سقط‌های کوفتی و کلیوی وغیره جای خود را بعوامل وژنهای کشنده (۱) داده است.

صحابت‌های پزشکی امروزه بیشتر از بیماریهای متابولیکی و آزارهای ارثی است مانند فیبروز ازو زالعده، هم‌گلبین اوریهای ارثی، صرع، ناهنجاریهای مادرزادی قلب، رویش پلیپ‌های زیاد در مقعد و قولون (پلیپوز و کتوکلیتیک)، تنگی باب العده، ناهنجاریهای استخوانی و خونی وغیره است. همچنین بسیاری از بیماریها مثل روماتیسم تظاهرات آللرژی، دیابت، سل وغیره نیز رابطه با ژنتیک دارند معاذالک بسیاری از پزشکان اطفال باین مسائل اهمیت زیادی نمیدهند و یک حالت چشم برآهی وانتظار نامید از آن دارند.

هر چند که موادین اوژنی منفی مانند مانع از ازدواج‌های ناموزون، سقط‌های درمانی، عقیم کردن افرادی که امراض ارثی قابل انتقال و خطرناک دارند هنوز در تمام کشورها و بخصوص ایران متداول نشده است و پیشنهاد اینجانب در گنگره رامسر ۱۳۳۲ برای مشاورات قبل از ازدواج منجر باین شد که فقط خون داوطلبان ازدواج را لاحاظ برد و اسرمن امتحان کنند و این آزمایش هم اهمیت چندانی در

این باره ندارد در صورتی که غرض بنده از مشاورات ازدواجی (۱) این بود که زن و شوهر از لحاظ خونی و فامیلی و امراض ارثی مورد مذاقه قرار گیرند و در صورت لزوم مانع از ازدواج آنها گردند. باید اقرار کر که در برخی موارد نصایح لازم درباره بعضی از امراض ارثی مفید بوده و از تعداد حاملین و بیماریهای ارثی و خانوادگی کاسته می‌شود. قوانین احتمه‌الات و اعداد قابل دقت در این باره نتایج عملی آنرا نشان میدهد.

برای اینکه محاسبات قابل ارزش باشد و اعداد نظر را جلب نماید باید حتماً بیماری مورد نظر ارثی باشد و همواره مربوط یک عامل وزن بیماری زا بوده و طرز انتقال آن باید کاملاً مشخص باشد. در برخی موارد بایستی لااقل کثرت زن مسئول را بطور تقریبی در اهالی شهر بشناسیم.

برای درک کلام چند مثال عملی و دقیق میز نیم که هر روز در کلینیک بیماران ازما سؤال می‌کنند. برخی از زنها و شوهران که اولادان ناهنجار بیمار آورده‌اند از متخصص بیماریهای ارثی سؤال می‌کنند آیا میتوانند فرزندان سالم بوجود آورند یا نه؟ یا اینکه یک زن و شوهر آتیه (دو نامزد) ازما سؤال می‌کنند که سرنوشت اولاد آنان چه خواهد بود.

چندی قبل زن و شوهر یک دخترعمه و پسردائی تنی بودند با این جانب مراجعت کرده و اظهار داشتند از میان پنج طفل آنها (دو دختر و سه پسر) یکی مبتلا به آلبی نیسم (زال) بوده و در چهار ماهگی بعلت عارضه ریوی فوت کرده است دو دیگر که پسر میباشند نیز مبتلا به آب مروارید و نیستاگموس میباشند یک پسر و یک دختر با قیمانده سالمند.

این زن و شوهر میخواستند آتیه فرزندان دیگر را بدانند با درنظر گرفتن ازدواج خانوادگی و طرز انتقال آلبی نیسم (زالی) جواب دقیقی بدانها داده شد بعد از در مثالهای دیگری در این باره توضیح بیشتری خواهم داد.

دو ماه قبل نیز آقای دکتر ضرایبی دو طفل نایینا را نزد اینجنب فرستاده و عملت کوری را خواستار گردیده بودند. برای تحقیقات معلوم شد که پدر و مادر این اطفال دارای ده فرزند شده‌اند که پنج نفر از همان ابتدا کور بوده و پنج طفل کاملاً سالم بوده‌اند. سه طفل از کوران و سه طفل از فرزندان سالم بعمل متفاوتی تلف شده‌اند فعلاً دو طفل کور و دو طفل سالم زنده هستند.

پدر و مادر فامیل ژرمن یعنی دختر عمه و پسر دائی میباشند در هیچیک از افراد خانواده کوری مادرزادی وجود ندارد.

در معاينة پدر و مادر هیچ عارضه ارثی و بخصوص اختلال چشمی دیده نمیشود. در معاينة ته چشم اطفال آقای پرسورشمس و آقای دکتر ضرایبی در نرسانس رتین مشاهده کرده‌اند. کوری از همان ابتدای تولد جلب توجه میکند یعنی کاملاً مادرزادی میباشد.

این خانواده از ما میخواست که سرنوشت فرزندان آتیه آنها را تعیین نموده و عملت کوری نصف فرزندان آنها را توجیه نمائیم و اگر ضمیراً درمانی برای کوری آنها موجود است متذکر شویم.

قبل از جواب سوالات فوق متذکر میشویم مرک سه طفل کور و سه طفل سالم کاملاً تصادفی بوده و توارث در آن دخالتی نداشته است.

اما اجمع بسرنوشت فرزندان آتیه این زن و شوهر (پسر عمه و دختر دائی) بادر نظر گرفتن طریقه انتقال مرض یعنی در نرسانس رتین که یک آزار نهفته است و از دوهتروزی گوت از پدر و مادر مذکور  $\frac{1}{4}$  فرزندان بیمار بیار می‌اید احتمال داشتن مجدد فرزندان بیمار را توجیه کردم و عملت پیدایش کوری را که ازدواج هم خونی است متذکر گردیدم. قاعده‌ای میباشد که  $\frac{1}{4}$  فرزندان کور باشند متأسفانه این تصادف  $\frac{1}{4}$  بدانهاروی آورده است.

گاهی از این سوالات عملی درباره مرک اطفال پیش می‌آید یعنی اتفاق میافتد که زن و شوهر یکه نسبت نزدیک دارند فرزندانشان یا سقط شده و یا بالا فاصله بعد از تولد و یا چندی بعد از آن تلف میشود چنانکه سه ماه پیش زن و شوهری بنگارند

## اهمیت ژنتیک و اوژنی در طب اطفال

نگارش

دکتر محمدعلی مولوی

اهمیت ژنتیک و اوژنی در طب اطفال تا این اوخر مکنون و مجهول بود. چندی قبل فقط عفو نت بود که نظر پزشکان را جلب میکرد امروزه بعلم پیشرفت‌های درخشنان بهداشتی، واکسیناسیون‌ها و تداوی جدید با آنکه بیوتیک‌ها و هرمن‌ها و بکار بردن موادین پیشگیری عفو نتها بسیار کاهش یافته و خطرات آنها تاحدی مرتفع شده است. اکنون عمل ناهنجاریهای مادرزادی و ارثی و بیماریهای سرستی و اختلالات وابسته به متابولیسم و آزارهای جنبینی اهمیت بسزا یافته است. خطرات سقط‌های کوفتی و کلیوی وغیره جای خود را بعوامل وژنهای کشنده (۱) داده است.

صحابت‌های پزشکی امروزه بیشتر از بیماریهای متابولیکی و آزارهای ارثی است مانند فیبروز ازو زالعده، هم‌گلبین اوریهای ارثی، صرع، ناهنجاریهای مادرزادی قلب، رویش پلیپ‌های زیاد در مقعد و قولون (پلیپوز و کتوکلیتیک)، تنگی باب العده، ناهنجاریهای استخوانی و خونی وغیره است. همچنین بسیاری از بیماریها مثل روماتیسم تظاهرات آللرژی، دیابت، سل وغیره نیز رابطه با ژنتیک دارند معاذالک بسیاری از پزشکان اطفال باین مسائل اهمیت زیادی نمیدهند و یک حالت چشم برآهی وانتظار نامید از آن دارند.

هر چند که موادین اوژنی منفی مانند مانع از ازدواج‌های ناموزون، سقط‌های درمانی، عقیم کردن افرادی که امراض ارثی قابل انتقال و خطرناک دارند هنوز در تمام کشورها و بخصوص ایران متداول نشده است و پیشنهاد اینجانب در گنگره رامسر ۱۳۳۲ برای مشاورات قبل از ازدواج منجر باین شد که فقط خون داوطلبان ازدواج را لاحاظ برد و اسرمن امتحان کنند و این آزمایش هم اهمیت چندانی در

این باره ندارد در صورتی که غرض بنده از مشاورات ازدواجی (۱) این بود که زن و شوهر از لحاظ خونی و فامیلی و امراض ارثی مورد مذاقه قرار گیرند و در صورت لزوم مانع از ازدواج آنها گردند. باید اقرار کر که در برخی موارد نصایح لازم درباره بعضی از امراض ارثی مفید بوده و از تعداد حاملین و بیماریهای ارثی و خانوادگی کاسته می‌شود. قوانین احتمه‌الات و اعداد قابل دقت در این باره نتایج عملی آنرا نشان میدهد.

برای اینکه محاسبات قابل ارزش باشد و اعداد نظر را جلب نماید باید حتماً بیماری مورد نظر ارثی باشد و همواره مربوط یک عامل وزن بیماری زا بوده و طرز انتقال آن باید کاملاً مشخص باشد. در برخی موارد بایستی لااقل کثرت زن مسئول را بطور تقریبی در اهالی شهر بشناسیم.

برای درک کلام چند مثال عملی و دقیق میز نیم که هر روز در کلینیک بیماران ازما سؤال می‌کنند. برخی از زنها و شوهران که اولادان ناهنجار بیمار آورده‌اند از متخصص بیماریهای ارثی سؤال می‌کنند آیامیتوانند فرزندان سالم بوجود آورند یا نه؟ یا اینکه یک زن و شوهر آتیه (دو نامزد) ازما سؤال می‌کنند که سرنوشت اولاد آنان چه خواهد بود.

چندی قبل زن و شوهر یک دخترعمه و پسردائی تنی بودند با این جانب مراجعت کرده و اظهار داشتند از میان پنج طفل آنها (دو دختر و سه پسر) یکی مبتلا به آلبی نیسم (زال) بوده و در چهار ماهگی بعلت عارضه ریوی فوت کرده است دو دیگر که پسر میباشند نیز مبتلا به زالی بعلاوه آب مروارید و نیستاگموس میباشند یک پسر و یک دختر با قیمانده سالمند.

این زن و شوهر میخواستند آتیه فرزندان دیگر را بدانند با درنظر گرفتن ازدواج خانوادگی و طرز انتقال آلبی نیسم (زالی) جواب دقیقی بدانها داده شد بعد از در مثالهای دیگری در این باره توضیح بیشتری خواهم داد.

دو ماه قبل نیز آقای دکتر ضرایبی دو طفل نایینا را نزد اینجنب فرستاده و عملت کوری را خواستار گردیده بودند. برای تحقیقات معلوم شد که پدر و مادر این اطفال دارای ده فرزند شده‌اند که پنج نفر از همان ابتدا کور بوده و پنج طفل کاملاً سالم بوده‌اند. سه طفل از کوران و سه طفل از فرزندان سالم بعمل متفاوتی تلف شده‌اند فعلاً دو طفل کور و دو طفل سالم زنده هستند.

پدر و مادر فامیل ژرمن یعنی دختر عمه و پسر دائی میباشند در هیچیک از افراد خانواده کوری مادرزادی وجود ندارد.

در معاينة پدر و مادر هیچ عارضه ارثی و بخصوص اختلال چشمی دیده نمیشود. در معاينة ته چشم اطفال آقای پرسورشمس و آقای دکتر ضرایبی در نرسانس رتین مشاهده کرده‌اند. کوری از همان ابتدای تولد جلب توجه میکند یعنی کاملاً مادرزادی میباشد.

این خانواده از ما میخواست که سرنوشت فرزندان آتیه آنها را تعیین نموده و عملت کوری نصف فرزندان آنها را توجیه نمائیم و اگر ضمیراً درمانی برای کوری آنها موجود است متذکر شویم.

قبل از جواب سوالات فوق متذکر میشویم مرک سه طفل کور و سه طفل سالم کاملاً تصادفی بوده و توارث در آن دخالتی نداشته است.

اما اجمع بسرنوشت فرزندان آتیه این زن و شوهر (پسر عمه و دختر دائی) بادر نظر گرفتن طریقه انتقال مرض یعنی در نرسانس رتین که یک آزار نهفته است و از دوهتروزی گوت از پدر و مادر مذکور  $\frac{1}{4}$  فرزندان بیمار بیار می‌اید احتمال داشتن مجدد فرزندان بیمار را توجیه کردم و عملت پیدایش کوری را که ازدواج هم خونی است متذکر گردیدم. قاعده‌ای میباشد که  $\frac{1}{4}$  فرزندان کور باشند متأسفانه این تصادف  $\frac{1}{4}$  بدانهاروی آورده است.

گاهی از این سوالات عملی درباره مرک اطفال پیش می‌آید یعنی اتفاق میافتد که زن و شوهر یکه نسبت نزدیک دارند فرزندانشان یا سقط شده و یا بالا فاصله بعد از تولد و یا چندی بعد از آن تلف میشود چنانکه سه ماه پیش زن و شوهری بنگارند

مراجهه کردند و اظهار نمودند که ازده بار آبستنی هیچیک بمر نرسیده است و همه آنها از تا به ماهیگی مرده بدفیا آمده‌اند.

این زن و شوهر مهر با پسر خاله و دختر خاله بودند و در عرض این‌ده بار آبستنی تمام پزشکان مراجعت کرده و قریب ۰۴ نسخه آزمایشگاه از قسمت‌های مختلف داشتند و چندین سال بر ضد کوفت درمان شده چندین بار Rh خون و هر منهای خون وغیره را اندازه گرفته بودند و نیز چندین ماه در هر آبستنی با هر منهای مختلف نسبت به موضع آبستنی درمان امتحانی کرده بودند ولی از سقط و نابودی جنین به چوچه جلوگیری نشده بهر حال کلیه امتحانات لازم و ضروری در اینباره منفی مانده و امتحانات درمانی هم هم‌زمان نگردیده است.

این زن و شوهر از نگارنده صواب دیدمی‌کردند که برای معالجه قطعی باروپا بروند پس از معاينة و مطالعه در سابقه آنها حدس زدم که مرک و میر اطفال آنها وابسته بوجود عوامل کشنده است (۱) بنابراین فقط ازدواج هریک از این دختر خاله و پسر خاله جز با شوهر وزن دیگری چاره نداشت و مسافت باروپا خالی از فایده می‌بود. اکنون با مثالهای دقیق‌تر مطلب را بیشتر توجیه داده و درباره هر نوع ارتقاضات مینهایم.

ابتدا صحبت از ازدواج یک زن سالم با مرد مبتلا بیرقان همواریتیک مادرزادی بیان می‌آوریم. اگر از ماسوال شود که این ازدواج چه اثراتی در برخواهد داشت چنین جواب خواهیم داد: چون برقان همواریتیک (مرض مینکوفسکی شوفار) یک مرض بارز (غالب) بوده وقدرت نفوذ زن مسئول آن کامل است لذا در هر آن‌ولد  $\frac{1}{3}$  احتمال داشتن فرزند مبتلا موجود است. در حالیکه قانونی (دریک کشور) برای جلوگیری اجباری ازدواجها وجود نداشته باشد بعد از توجیه، زن و شوهر خودشان با همیت موضوع بی‌برده و مطلب رادرک خواهند نمود.

چون برقان همواریتیک بیماری چندان خطرناکی نیست ازدواج رادرهمه احوال

مراجهه کردند و اظهار نمودند که ازده بار آبستنی هیچیک بمر نرسیده است و همه آنها از تا به ماهیگی مرده بدفیا آمده‌اند.

این زن و شوهر مهر با پسر خاله و دختر خاله بودند و در عرض این‌ده بار آبستنی تمام پزشکان مراجعت کرده و قریب ۰۴ نسخه آزمایشگاه از قسمت‌های مختلف داشتند و چندین سال بر ضد کوفت درمان شده چندین بار Rh خون و هر منهای خون وغیره را اندازه گرفته بودند و نیز چندین ماه در هر آبستنی با هر منهای مختلف نسبت به موضع آبستنی درمان امتحانی کرده بودند ولی از سقط و نابودی جنین به چوچه جلوگیری نشده بهر حال کلیه امتحانات لازم و ضروری در اینباره منفی مانده و امتحانات درمانی هم هم‌زمان نگردیده است.

این زن و شوهر از نگارنده صواب دیدمی‌کردند که برای معالجه قطعی باروپا بروند پس از معاينة و مطالعه در سابقه آنها حدس زدم که مرک و میر اطفال آنها وابسته بوجود عوامل کشنده است (۱) بنابراین فقط ازدواج هریک از این دختر خاله و پسر خاله جز با شوهر وزن دیگری چاره نداشت و مسافت باروپا خالی از فایده می‌بود. اکنون با مثالهای دقیق‌تر مطلب را بیشتر توجیه داده و درباره هر نوع ارتقاضات مینهایم.

ابتدا صحبت از ازدواج یک زن سالم با مرد مبتلا بیرقان همواریتیک مادرزادی بیان می‌آوریم. اگر از ماسوال شود که این ازدواج چه اثراتی در برخواهد داشت چنین جواب خواهیم داد: چون برقان همواریتیک (مرض مینکوفسکی شوفار) یک مرض بارز (غالب) بوده وقدرت نفوذ زن مسئول آن کامل است لذا در هر آن‌ولد  $\frac{1}{3}$  احتمال داشتن فرزند مبتلا موجود است. در حالیکه قانونی (دریک کشور) برای جلوگیری اجباری ازدواجها وجود نداشته باشد بعد از توجیه، زن و شوهر خودشان با همیت موضوع بی‌برده و مطلب رادرک خواهند نمود.

چون برقان همواریتیک بیماری چندان خطرناکی نیست ازدواج رادرهمه احوال

میتوان صریحاً غدغن کرد. اگریک فرد دیگری که مبتلا به کلیوم رتن و مشیوه (۱) راجع بازدواج و سرنوشت فرزندان خود از مامشوست کند میدانیم که کلیوم ایریس یک ناهنجاری مادرزادی است که ضایعه آن روی شبکیه (رتن) قرار گرفته و منجر بکوری میشود. در اینجا نیز بیماری بصورت غالب منتشر میشود (نظیر بر قان همولیتیک) یعنی در هر تولد احتمال مساوی برای وجود آمدن یک فرزند کور وجود دارد لذا از چنین ازدواجی باید قاعده تاصرف نظر نمود.

موقعی که یک بیماری نهفته (رسیو) در کار باشد مبتله قدری مشکلتر خواهد بود مثلاً میخواهیم بدانیم آیا گرفتاری که دارای دو برادر مبتلا به مرض فریدریش است حق ازدواج دارد؟

میدانیم که مرض فریدریش یک ناخوشی خطرنال دستگاه عصبی است که بصورت ارث نهفته اتوسمی انتقال پیدا میکند.

کثرت بیماری در نفوس بین یک در چهل هزار ( $\frac{1}{40000}$ ) تا یک درصد هزار ( $\frac{1}{10000}$ ) است.

اگر نوع شایعتر را در نظر بگیریم یعنی تصور کنیم که بیماری یک در چهل هزار بوجود میآید.

موقعی که مابیماران یعنی هموزیگوتها را بشناسیم میتوانیم تعداد هتروزیگوتها یا حاملین زن را که ظاهر اسلامند محاسبه نمائیم در این فرض کثرت هتروزیگوتها قریب  $\frac{1}{100}$  میباشد (۲)

#### ۱- Colobom chorio-retinien

(۲) مطابق قانون هارדי وینبرگ، اگر  $p+q=1$  باشد افراد سالم نفوس یا هموزیگوت های سالم (SS) عبارتند از  $qq$  و افراد بیمار (ss) عبارتند از  $p^2$  و هتروزیگوتها  $2pq$  خواهد بود موقعی که  $q$  خیلی کوچک باشد (یعنی مرض خیلی کمیاب باشد)  $p$  نزدیک ۰۱ خواهد بود و قابل اغماض است برای محاسبه  $2pq$  کافی است  $q$  را محاسبه کنیم  $q$  مساوی است با  $q^2$  که افراد بیمار جامعه را تشکیل میدهند سپس این عدد را در ۲ ضرب میکنیم

$$\text{در این حال } q = \frac{1}{40000}$$

$$q = \sqrt{\frac{1}{40000}} = \frac{1}{200}$$

$$2pq = \frac{1}{100} \text{ یا } \frac{1}{100}$$

پس احتمال اینکه داوطلب مابادخل خانواده که هتروروزیگوت میباشد ازدواج نماید  $\frac{1}{100}$  است. برای داوطلب ازدواج یا سؤال کننده که عبارت از فرد II بباشد  $\frac{2}{3}$  احتمال هتروروزیگوت بودن (Dd) وجود دارد و فقط یک احتمال هر روزیگوت یا طبیعی شدن (DD) را دارد زیرا پدر و مادر یکه فرزندان مبتلا بازار نهفته دارند حتماً آخودشان هتروروزیگوت میباشد.  $Dd \times Dd = dd, dD, DD$

احتمال یاشانس‌هایی که ازدواج بین هتروروزیگوتها انجام شود عبارت از حاصل ضرب این اعداد خواهد بود:

$$\frac{1}{150} = \frac{2}{3} \times \frac{1}{100}$$

در حالیکه میدانیم در هر تولد احتمال داشتن یک فرزند بیمار  $\frac{1}{4}$  است.

بالاخره احتمال بوجود آوردن یک فرزند بیمار عبارت خواهد بود از

$$\frac{1}{60} = \frac{1}{4} \times \frac{1}{150}$$

لذا در هر تولد احتمال بوجود آمدن فرزندان بیمار خیلی کم است بنابراین این ازدواج را حقاً نمیتوان غیرجایز یا غدغن کردنی دانست.

اکنون میخواهیم بدانیم اگر در مقابل مادری قرار بگیریم که دخترش تصمیم گرفته با پسر یکه نوه یک فرد کرو لال است ازدواج کند و باحال اضطراب ازما سؤال میکنند که عاقبت فرزندان آنها چه خواهد شد.

مابخوبی میدانیم که کرو لالی در همه احوال ادثی نیست یک شکل ارنی از این بیماری موجود است که بصورت ارت نهفته اتوسمی انتقال میباشد و کثرت آن یک جماعت در حدود  $\frac{1}{3600}$  است یعنی یکنفر در میان ۳۶۰۰ نفر مبتلا است. اگر دختر فوق-الذکر بخواهد با پسری ازدواج کند که حتماً در خانواده‌ی کرو لال ارنی موجود باشد چنانکه ملاحظه میشود، III بیمار و از ازدواج پسر خاله با دختر خاله خود حاصل شده از طرف دیگر برادری کرو لال است.

در چنین شرایطی پدر شخص مورد سؤال که بایست با دختر فوق الذکر (که مایل بازدواج است) ازدواج نماید حتماً هتروروزیگوت (Dd) میباشد و پسر

وی  $\frac{1}{3}$  احتمال هتروزیگوت بودن دارد.

دخترداوطلب ازدواج یانامزد بسر فوق الذکر نیز  $\frac{1}{3}$  شанс هتروزیگوت بودن دارد زیرا هتروزیگوت عبات از  $94\%$  دریک جماعت میباشد لذا:

$$\frac{1}{3} = \frac{1}{3600} \times 12 \text{ احتمال ازدواج بین هتروزیگوتها عبارت خواهد بود.}$$

$$\frac{1}{6} = \frac{1}{360} \times \frac{1}{3} \text{ و برای بوجود آمدن یک طفل کرولال } \frac{1}{360} = \frac{1}{4} \times \frac{1}{360} \times \frac{1}{3}$$

موقعی که ازدواج بین دو خانواده‌ای صورت پذیرد که اصلاح مایین آنها کرولال وجود نداشته باشد احتمال داشتن فرزندان کرولال در آنها  $\frac{1}{3600} = \frac{1}{4} \times \frac{1}{360} \times \frac{1}{3}$  خواهد بود لذا ازدواج با بسیاری که پدرش هتروزیگوت یا پدر بزرگش کرولال است ۱۵ مرتبه داشتن اولاد کرولال شایع تر ( $3600 = 240 \times 15$ ) از یک ازدواج تصادفی است.

هر فردی بدهین ترتیب مطابق ذوق و سلیقه خود میتواند وضعیت خود را مراجعات کند و ضرر و نفع خویش را در نظر بگیرد (البته بعد از توضیحات زننده‌یین) مثلاً اگر آقا‌یم دو برادر و یک دائی و مادرش از یک میوپاتی مورونی تلف شده باشد میخواهیم بدانیم با چه احتمالی میتواند یک طفل میوپات با وجود آورد و دوچه خطری برای وجود دارد.

اگر میوپاتی از نوع هیپرترووفیک دوشن باشد میدانیم که بیماری در  $\frac{1}{6}$  موارد مربوط با وجود یک زن نهفته اتوسمی و  $\frac{9}{6}$  موارد روی کروموزم جنس ایکس (X) میباشد در خانواده فوق احتمال دوم حتمی تر بوده و بیشتر شانس باوجود آمدن دارد (زیرا فقط پسران مبتلا شده‌اند)

در این حال پسر  $\text{III}^{\text{e}}$  که حاوی بیماری نیست کاملاً سالم میباشد و گرنه وی نیز مبتلا به میوپاتی میشود (این میوپاتی همواره از عهد کودکی آغاز میشود) لذا ازدواج با اوی هیچگونه خطری از لحاظ میوپاتی ندارد.

سؤال مهمتری که اغلب ازما بعمل میآید عبارت از اجازه دادن بازدواج بین پسر

عهود ختیر عمومی در جهیز میباشد. این ازدواج همواره مضر است (اگر یک بیماری در فامیل موجود باشد) مثلاً سؤال میکنند اگر چندمورد دیابت قندی در خانواده موجود باشد و از ما پرسند که ازدواج بر سؤال III بادختیر، III چه صورتی دارد این دو فرد پسر خاله و دختر خاله‌اند که در اصطلاح زنیک بنام ازدواج ژرمن نامیده میشود. از طرفی در روی شجره مشاهده میشود که III از یک مادر مبتلا بدیابت وجود آمده که هموزیگوت (Dd) است بنابراین III بطور حتم هتروزیگوت میباشد.

مادر عروس خانم یعنی II اخواهر فرد مبتلا بدیابت است ۲ شанс و احتمال دارد که هتروزیگوت (Dd) باشد و دختر روی نیز  $\frac{1}{2}$  احتمال هتروزیگوت بودن را دارد. لذا احتمالات مرکب بین قرار خواهد بود  $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$  بس در چنین ازدواجی  $\frac{1}{4}$  احتمال موجود است که زن و شوهر هتروزیگوت باشند و  $\frac{1}{2} = \frac{1}{4} \times \frac{1}{2} \times 1$  یک دوازدهم احتمال وجود دارد یک فرزند آنها نیز مبتلا بدیابت باشد (در ازدواج هتروزیگوت نهفته ۱ فرزندان بیمارند) بنابراین باید چنین ازدواجی را غدغن کرد.

در بعضی موارد مشاوره قبل از ازدواج نبوده بلکه بعد از وجود آمدن یک یا چند طفل بیمار و به شکل مارا مورد سؤال قرار میدهند که آیا زن و شوهر یکه فعلاً یک یا چند طفل بیمار دارند طفل های بعدی چه سرنوشتی خواهند داشت؟

در صورتیکه عارضه یک بیماری غالب باشد جوابش آسانست یعنی در هر تولد با احتمال مساوی اطفال سالم و بیمار بوجود خواهند آمد مثلاً در نوریت رو بولیر الیمه در موقعی که بیماری نهفته باشد چندان اشکالی نخواهد داشت.

مثلاً مرض هورلر با گارگوار گوئیلیسم (۱) یک بیماری ارثی نهفته است که توأم با پلی دیسترفری میباشد. ناهنجاریهای استخوانی، عقب افتادگی روحی و اختلال متابولیسم اگر مادر و پدر یکه دودختر و یک پسر مبتلا به مرض هورلر داشته و از ماضع و سرنوشت اطفال آینده را سؤال کند در جواب خواهیم گفت که برای اطفال آینده  $\frac{1}{4}$  احتمال

بیمار شدن موجود است.

همچنین برای یک بیماری نهفته که عامل آن روی کروموزم جنسی قرار گرفته باشد مثلاً اگر یک زن و شوهر یک طفل مبتلا به میوپاتی (وابسته به جنس) از نوع دوشند آشتبه باشد  $\frac{1}{4}$  احتمال داشتن یک فرزند بگرمبتلا به میوپاتی برای آنها وجود داشت زیرا احتمال وجود آمدن پسر  $\frac{1}{2}$  است و  $\frac{1}{2} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{4}$  خواهد شد.

بدین ترتیب سوالات و مشاوراتی که از ما میشود (یا برای آنیه فرزندان یک خانواده و یا قبل از ازدواج) میتوانیم اعداد و احتمال نسبتاً دقیقی در دسترس سوال کنند گان قرار دهیم.

باید بدانیم که ژنتیک یک رشته جدیدی است موقعیکه شناسائی مادر باره تمام امراض ارثی تکمیل شود طریقه انتقال آنها را کاملاً بدانیم و نیز کثرت آنها را در ساکنیز و نفوس کشوری بشناسیم جواب های منطقی تر و محکم تری خواهیم توanst در جواب مشاوره کنند گان باز گوئیم (تمام امراض ارثی هنوز کاملاً شناخته نشده اند)

بجا است که در کشور ما ایران یک سرویس یا درمانگاه مجهزی برای مشاوره کنند گان امراض ارثی تأسیس گردد و قوانینی در اینباره بوجود آید تا بدین وسیله بسیاری از امراض ارثی صعب الملاج که از ازدواج های ناموزون و بیجرا بعمل می آید پیشگیری مفید بعمل آید البته امروزه اوژنی و ژنتیک در مالک متمن ارزش داشته و مطالب مفیدی را در دسترس پزشکان و مشاورین قرار میدهد. پزشگان کشور ما لازم است برای پیشرفت این علم جدید سوال کنند گان را نزد متخصص راهنمائی فرمائید.

هنا بع و ها آخوند:

(۱) Société Pediatri 1954

(۲) Génétique Lamy

(۳) مشاهدات شخصی