

## اهمیت ژنتیک و اوژنی در طب اطفال

نگارش

دکتر محمدعلی مولوی

اهمیت ژنتیک و اوژنی در طب اطفال تا این اواخر مکنون و مجهول بود. چندی قبل فقط عفونت بود که نظر پزشکان را جلب میکرد امروزه بعلمت پیشرفتهای درخشان بهداشتی، و اکسیناسیون ها و تداوی جدید با آنتی بیوتیکها و هرمنها و بکار بردن موازین پیشگیری عفونتها بسیار کاهش یافته و خطرات آنها تا حدی مرتفع شده است. اکنون عمل ناهنجاریهای مادرزادی و ارثی و بیماریهای سرشتی و اختلالات وابسته به متابولیسم و آزارهای جنینی اهمیت بسزا یافته است. خطرات سقطهای کوفتی و کلیوی و غیره جای خود را بعوامل و ژنهای کشنده (۱) داده است.

صحبتهای پزشکی امروزه بیشتر از بیماریهای متابولیکی و آزارهای ارثی است مانند فیبروز اوزالمعده، هموگلوبین اوریهی ارثی، صرع، ناهنجاریهای مادرزادی قلب، رویش پلیپ های زیاد در مقعد و قولون (پلیپوز و کتو کلیتیک)، تنگی باب المعده، ناهنجاریهای استخوانی و خونی و غیره است. همچنین بسیاری از بیماریها مثل روماتیسم تظاهرات آلرژی، دیابت، سل و غیره نیز رابطه با ژنتیک دارند. معذالک بسیاری از پزشکان اطفال باین مسائل اهمیت زیادی نمیدهند و یک حالت چشم براهی و انتظار ناامید از آن دارند.

هر چند که موازین اوژنی منفی مانند مانعیت از ازدواجهای ناموزون، سقطهای درمانی، عقیم کردن افرادیکه امراض ارثی قابل انتقال و خطرناک دارند هنوز در تمام کشورها و بخصوص ایران متداول نشده است و پیشنهاد اینجانب در گنگره رامسر ۱۳۳۳ برای مشاورات قبل از ازدواج منجر باین شد که فقط خون داوطلبان ازدواج را از لحاظ برده و اسرمن امتحان کنند و این آزمایش هم اهمیت چندانی در

این باره ندارد در صورتیکه 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 کرد که در برخی موارد نصایح لازم در باره بعضی از امراض ارثی مفید بوده و از تعداد حاملین و بیماریهای ارثی و خانوادگی کاسته میشود. قوانین احتمالات 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 بیک عامل و ژن بیماری زا بوده و طرز انتقال آن باید کاملاً مشخص باشد. در برخی موارد بایستی لااقل کثرت ژن مسئول را بطور تقریبی در اهالی شهر بشناسیم.

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

چندی قبل زن و شوهر یکی که دختر عمه و پسر دایی تنی بودند باین جانب مراجعه 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 میباشد نیز مبتلا بزالی بعلاوه آب مروارید و نیستاگموس میباشد یک پسر و یک دختر باقیمانده سالمند.

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

دو ماه قبل نیز آقای دکتر ضرابی دو طفل نابینا را نزد اینجانب فرستاده و علت کوری را خواستار گردیده بودند. بر اثر 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 به علل متفاوتی تلف شده‌اند فعلاً دو طفل کور و دو طفل سالم زنده هستند.

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

در معاینه پدر و مادر هیچ عارضه ارثی و بخصوص اختلال چشمی دیده نمیشود. در معاینه ته چشم اطفال آقای پرفسور شمس و آقای دکتر ضرابی دژنرسانس 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 علت کوری نصف فرزندان آنها را توجیه نماییم و اگر ضمناً درمانی برای کوری آنها موجود است متذکر شویم.

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

اماراجع بسرنوشت فرزندان آتیه این زن و شوهر (پسر عمه و دختر دایی) بادر نظر گرفتن طریقه انتقال مرض یعنی دژنرسانس رتین که یک آزار نهفته است و از دو هتروزیگوت از پدر و مادر مذکور  $\frac{1}{4}$  فرزندان بیمار میآید احتمال داشتن مجدد فرزندان بیمار را توجیه کردم و علت پیدایش کوری را که از دو واج همخونی است متذکر گردیدیم. قاعداً میبایست  $\frac{1}{4}$  فرزندان کور باشند متأسفانه این تصادف  $\frac{1}{4}$  بدانها روی آورده است.

گاهی از این سؤالات عملی درباره مرگ اطفال پیش میآید یعنی اتفاق میافتد که زن و شوهر یکی نسبت نزدیک دارند فرزندانشان یاسقط شده و یا بلافاصله بعد از تولد و یا چندی بعد از آن تلف میشود چنانکه سه ماد پیش زن و شوهری بنگارنده

## اهمیت ژنتیک و اوژنی در طب اطفال

نگارش

دکتر محمدعلی مولوی

اهمیت ژنتیک و اوژنی در طب اطفال تا این اواخر مکنون و مجهول بود. چندی قبل فقط عفونت بود که نظر پزشکان را جلب میکرد امروزه بعلمت پیشرفتهای درخشان بهداشتی، و اکسیناسیون ها و تداوی جدید با آنتی بیوتیکها و هرمنها و بکار بردن موازین پیشگیری عفونتها بسیار کاهش یافته و خطرات آنها تا حدی مرتفع شده است. اکنون عمل ناهنجاریهای مادرزادی و ارثی و بیماریهای سرشتی و اختلالات وابسته به متابولیسم و آزارهای جنینی اهمیت بسزا یافته است. خطرات سقطهای کوفتی و کلیوی و غیره جای خود را بعوامل و ژنهای کشنده (۱) داده است.

صحبتهای پزشکی امروزه بیشتر از بیماریهای متابولیکی و آزارهای ارثی است مانند فیبروز اوزالمعده، هموگلوبین اوریهی ارثی، صرع، ناهنجاریهای مادرزادی قلب، رویش پلیپ های زیاد در مقعد و قولون (پلیپوز و کتو کلیتیک)، تنگی باب المعده، ناهنجاریهای استخوانی و خونی و غیره است. همچنین بسیاری از بیماریها مثل روماتیسم تظاهرات آلرژی، دیابت، سل و غیره نیز رابطه با ژنتیک دارند. معذالک بسیاری از پزشکان اطفال باین مسائل اهمیت زیادی نمیدهند و یک حالت چشم براهی و انتظار ناامید از آن دارند.

هر چند که موازین اوژنی منفی مانند مانعیت 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 ۱۳۳۳ برای مشاورات قبل از ازدواج منجر باین شد که فقط خون داوطلبان ازدواج را از لحاظ برده و اسرمن امتحان کنند و این آزمایش هم اهمیت چندانی در

این باره ندارد در صورتیکه 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 کرد که در برخی موارد نصایح لازم در باره بعضی از امراض ارثی مفید بوده و از تعداد حاملین و بیماریهای ارثی و خانوادگی کاسته میشود. قوانین احتمالات 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 بیک عامل و ژن بیماری زا بوده و طرز انتقال آن باید کاملاً مشخص باشد. در برخی موارد بایستی لااقل کثرت ژن مسئول را بطور تقریبی در اهالی شهر بشناسیم.

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

چندی قبل زن و شوهر یکی دختر عمه و پسر دایی تنی بودند باین جانب مراجعه 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 میباشد نیز مبتلا بزالی بعلاوه آب مروارید و نیستاگموس میباشد یک پسر و یک دختر باقیمانده سالمند.

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

دو ماه قبل نیز آقای دکتر ضرابی دو طفل نابینا را نزد اینجانب فرستاده و علت کوری را خواستار گردیده بودند. بر اثر 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 به علل متفاوتی تلف شده‌اند فعلاً دو طفل کور و دو طفل سالم زنده هستند.

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

در معاینه پدر و مادر هیچ عارضه ارثی و بخصوص اختلال چشمی دیده نمیشود. در معاینه ته چشم اطفال آقای پرفسور شمس و آقای دکتر ضرابی دژنرسانس 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 علت کوری نصف فرزندان آنها را توجیه نماییم و اگر ضمناً درمانی برای کوری آنها موجود است متذکر شویم.

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

اماراجع بسرنوشت فرزندان آتیه این زن و شوهر (پسر عمه و دختر دایی) بادر نظر گرفتن طریقه انتقال مرض یعنی دژنرسانس رتین که یک آزار نهفته است و از دو هتروزیگوت از پدر و مادر مذکور  $\frac{1}{4}$  فرزندان بیمار میآید احتمال داشتن مجدد فرزندان بیمار را توجیه کردم و علت پیدایش کوری را که از دو واج همخونی است متذکر گردیدم. قاعداً میبایست  $\frac{1}{4}$  فرزندان کور باشند متأسفانه این تصادف  $\frac{1}{4}$  بدانها روی آورده است.

گاهی از این سؤالات عملی درباره مرگ اطفال پیش میآید یعنی اتفاق میافتد که زن و شوهر یکی نسبت نزدیک دارند فرزندانشان یاسقط شده و یا بلافاصله بعد از تولد و یا چندی بعد از آن تلف میشود چنانکه سه ماد پیش زن و شوهری بنگارنده

مراجعه کردند و اظهار نمودند که از ده بار آ بستنی هیچیک بشمار نرسیده است و همه آنها از ۶ تا ۹ ماهگی مرده بدنیا آمده اند.

این زن و شوهر مهربان پسر خاله و دختر خاله بودند و در عرض این ده بار آ بستنی بتمام پزشکان مراجعه کرده و قریب ۴ نسخه آزمایشگاه از قسمتهای مختلف داشتند و چندین سال بر ضد کوفت درمان شده چندین بار Rh خون و هرمنهای خون و غیره را اندازه گرفته بودند و نیز چندین ماه در هر آ بستنی با هر منهای مختلف نسبت بمواقع آ بستنی درمان امتحانی کرده بودند ولی از سقط و نابودی جنین بهیچوجه جلوگیری نشده بهر حال کلیه امتحانات لازم و ضروری در اینباره منفی مانده و امتحانات درمانی هم مثر نمر نگردیده است.

این زن و شوهر از نگارنده صوابدید میگردند که برای معالجه قطعی باروپا بروند پس از معاینه و مطالعه در سابقه آنها حدس زدم که مرک و میرا اطفال آنها وابسته بوجود عوامل کشنده است (۱) بنابراین فقط ازدواج هر یک از این دختر خاله و پسر خاله جز با شوهر و زن دیگری چاره نداشت و مسافرت باروپا خالی از فایده میبود. اکنون بامثالهای دقیق تر مطلب را بیشتر توجیه داده و در باره هر نوع ارث قضاوت مینمائیم.

ابتدا صحبت از ازدواج يك زن سالم بامرد مبتلا بیرقان همولیتیک مادر زادی بمیان میآوریم. اگر از ماسؤال شود که این ازدواج چه اثراتی در بر خواهد داشت چنین جواب خواهیم داد: چون یرقان همولیتیک (مرض مینکوفسکی شوفار) يك مرض بارز (غالب) بوده و قدرت نفوذ زن مسئول آن کامل است لذا در هر تولد  $\frac{1}{4}$  احتمال داشتن فرزند مبتلا موجود است. در حالیکه قانونی (در يك کشور) برای جلوگیری اجباری از دواجها وجود نداشته باشد بعد از توجیه، زن و شوهر خودشان با اهمیت موضوع پی برده و مطلب را درک خواهند نمود.

چون یرقان همولیتیک بیماری چندان خطرناکی نیست ازدواج را در همه احوال

مراجعه کردند و اظهار نمودند که از ده بار آ بستنی هیچیک بشمر نرسیده است و همه آنها از ۶ تا ۹ ماهگی مرده بدنیا آمده اند.

این زن و شوهر مهربان پسر خاله و دختر خاله بودند و در عرض این ده بار آ بستنی بتمام پزشکان مراجعه کرده و قریب ۴ نسخه آزمایشگاه از قسمتهای مختلف داشتند و چندین سال بر ضد کوفت درمان شده چندین بار Rh خون و هرمن های خون و غیره را اندازه گرفته بودند و نیز چندین ماه در هر آ بستنی با هر منهای مختلف نسبت به مواقع آ بستنی درمان امتحانی کرده بودند ولی از سقط و نابودی جنین بهیچوجه جلوگیری نشده بهر حال کلیه امتحانات لازم و ضروری در اینباره منفی مانده و امتحانات درمانی هم مثر تر نگردیده است.

این زن و شوهر از نگارنده صوابدید میگردند که برای معالجه قطعی بااروپا بروند پس از معاینه و مطالعه در سابقه آنها حدس زدم که مرک و میرا اطفال آنها وابسته بوجود عوامل کشنده است (۱) بنابراین فقط ازدواج هر یک از این دختر خاله و پسر خاله جز با شوهر و زن دیگری چاره نداشت و مسافرت بااروپا خالی از فایده میبود. اکنون با مثالهای دقیق تر مطلب را بیشتر توجیه داده و در باره هر نوع ارث قضاوت مینمائیم.

ابتدا صحبت از ازدواج يك زن سالم با مرد مبتلا بیرقان همولیتیک مادر زادی بمیان میآوریم. اگر از ما سؤال شود که این ازدواج چه اثراتی در بر خواهد داشت چنین جواب خواهیم داد: چون یرقان همولیتیک (مرض مینکوفسکی شوفار) يك مرض بارز (غالب) بوده و قدرت نفوذ زن مسئول آن کامل است لذا در هر تولد  $\frac{1}{4}$  احتمال داشتن فرزند مبتلا موجود است. در حالیکه قانونی (در يك کشور) برای جلوگیری اجباری از دواجها وجود نداشته باشد بعد از توجیه، زن و شوهر خودشان با اهمیت موضوع پی برده و مطلب را درک خواهند نمود.

چون یرقان همولیتیک بیماری چندان خطرناکی نیست ازدواج را در همه احوال

نمی‌توان صریحاً غدن کرد. اگر يك فرد دیگری که مبتلا به کلبوم رتین و مشیمیه (۱) راجع بازدواج و سرنوشت فرزندان خود از مامشورت کند میدانیم که کلبوم ایریس يك ناهنجاری مادرزادی است که ضایعه آن روی شبکیه (رتین) قرار گرفته و منجر بکوری میشود. در اینجا نیز بیماری بصورت غالب منتشر میشود (نظیر برقان همولیتیک) یعنی در هر تولد احتمال مساوی برای بوجود آمدن يك فرزند کور وجود دارد لذا از چنین ازدواجی باید قاعدتاً صرف نظر نمود.

موقعی که يك بیماری نهفته (رسیو) در کار باشد مسئله قدری مشکلاتر خواهد بود مثلاً میخواهیم بدانیم آیا اگر فردی که دارای دو برادر مبتلا به مرض فریدریش است حق ازدواج دارد؟

میدانیم که مرض فریدریش يك ناخوشی خطرناک دستنگاه عصبی است که بصورت ارث نهفته اتوسمی انتقال پیدا میکند.

کثرت بیماری در نفوس بین يك در چهل هزار ( $\frac{1}{40000}$ ) تا يك در صد هزار ( $\frac{1}{100000}$ ) است.

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

موقعی که ما بیماران یعنی هموزیگوتها را بشناسیم میتوانیم تعداد هتروزیگوتها یا حاملین ژن را که ظاهرأ سالمند محاسبه نمائیم در این فرض کثرت هتروزیگوتها قریب  $\frac{1}{100}$  میباشد (۲)

#### ۱ - Colobom chorio-retinien

(۲) مطابق قانون هاردي وینبرگ اگر  $p+q=1$  باشد افراد سالم نفوس یا هموزیگوت‌های سالم (SS) عبارتند از  $q^2$  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 بواحد بوده و قابل اغماض است برای محاسبه  $2pq$  کافی است  $q$  را محاسبه کنیم  $q$  مساوی است باریشه دوم  $q^2$  که افراد بیمار جامعه را تشکیل میدهد سپس این عدد را در ۲ ضرب میکنیم

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

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

$$2pq \approx \frac{1}{100} \quad \text{یا} \quad 0.01$$

پس احتمال اینکه داوطلب ما با دختر خانمی که هتروزیزگوت میباشد ازدواج نماید  $\frac{1}{100}$  است. برای داوطلب ازدواج یا سؤال کنند که عبارت از فرد  $II_p$  باشد  $\frac{2}{3}$  احتمال هتروزیزگوت بودن ( $Dd$ ) وجود دارد و فقط يك احتمال هموزیزگوت یا طبیعی شدن ( $DD$ ) را دارد زیرا پدر و مادریکه فرزندان مبتلا با آزار نهفته دارند حتمـاً خودشان هتروزیزگوت میباشد.  $Dd \times Dd = dd, dD, DD, dD$ .  
 احتمال یا شانسهائی که ازدواج بین هتروزیزگوتها انجام شود عبارت از حاصل ضرب این اعداد خواهد بود:

$$\frac{1}{100} \times \frac{2}{3} = \frac{2}{300} = \frac{1}{150}$$

در حالیکه میدانیم در هر تولد احتمال داشتن يك فرزند بیمار  $\frac{1}{4}$  است. بالاخره احتمال بوجود آوردن يك فرزند بیمار عبارت خواهد بود از

$$\frac{1}{150} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{600}$$

لذا در هر تولد احتمال بوجود آمدن فرزندان بیمار خیلی کم است بنابراین این ازدواج را حتماً نمیتوان غیر جایز یا غدن کردن دانست.

اکنون میخواهیم بدانیم اگر در مقابل مادری قرار بگیریم که دخترش تصمیم گرفته با پسریکه نوه يك فرد کر و لال است ازدواج کند و با حال اضطراب از ما سؤال میکنند که عاقبت فرزندان آنها چه خواهد شد.

ما بخوبی میدانیم که کر و لالی در همه احوال ارثی نیست يك شکل ارثی از این بیماری موجود است که بصورت ارث نهفته اتوسمی انتقال مییابد و کثرت آن يك جماعت در حدود  $\frac{1}{4600}$  است یعنی یک نفر در میان ۴۶۰۰ نفر مبتلا است. اگر دختر فوق الذکر بخواند با پسری ازدواج کند که حتماً در خانواده وی کر و لالی ارثی موجود باشد چنانکه ملاحظه میشود  $III_p$  بیمار و از ازدواج پسر خاله با دختر خاله خود حاصل شده از طرف دیگر برادر وی کر و لالی است.

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

وی  $\frac{1}{4}$  احتمال هتروزیگوت بودن دارد.

دختر داوطلب ازدواج یا نامزد بسرفوق الذکر نیز  $\frac{1}{4}$  شانس هتروزیگوت بودن دارد زیرا هتروزیگوت عبات از  $2pq$  در یک جماعت میباشد لذا :

$$\frac{1}{4} = \frac{1}{3600} \times 2 \quad \text{احتمال ازدواج بین هتروزیگوتها عبارت خواهد}$$

$$\text{بود} \quad \frac{1}{40} \times \frac{1}{40} = \frac{1}{1600} \quad \text{و برای بوجود آمدن یک طفل کرو لال} \quad \frac{1}{40} \times \frac{1}{40} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{6400}$$

موقعی که ازدواج بین دو خانواده ای صورت پذیرد که اصلا مابین آنها کرو لال

وجود نداشته باشد احتمال داشتن فرزندان کرو لال در آنها  $\frac{1}{6400} = \frac{1}{40} \times \frac{1}{40} \times \frac{1}{4}$

خواهد بود لذا ازدواج با پسری که پدرش هتروزیگوت یا پدر بزرگش کرو لالست

۱۵ مرتبه داشتن اولاد کرو لال شایع تر (  $3600 = 240 \times 15$  ) از یک ازدواج

تصادفی است.

هر فردی بدین ترتیب مطابق ذوق و سلیقه خود میتواند وضعیت خود را مراعات

کند و ضرر و نفع خویش را در نظر بگیرد (البته بعد از توضیحات ژنتیسین)

مثلا اگر آقای م. دو برادر و یک دایمی و مادرش از یک میو پاتی موروثی تلف شده باشد

میخواهیم بدانیم با چه احتمالی میتواند یک طفل میو پات بوجود آورد و چه خطری برای

وی وجود دارد.

اگر میو پاتی از نوع همیپرتروفیک دوشن باشد میدانیم که بیماری در  $\frac{1}{40}$  موارد

مربوط بوجود یک ژن نهفته اتوسمی و  $\frac{9}{16}$  موارد روی کروموزم جنس ایکس (X)

میباشد در خانواده فوق احتمال دوم حتمی تر بوده و بیشتر شانس بوجود آمدن دارد (زیرا

فقط پسران مبتلا شده اند)

در این حال پسر III که حاوی بیماری نیست کاملا سالم میباشد و گرنه وی

نیز مبتلا به میو پاتی میشود (این میو پاتی همواره از عهد کودکی آغاز میشود) لذا ازدواج

با وی هیچگونه خطری از لحاظ میو پاتی ندارد.

سؤال مهمتری که اغلب از ما بعمل میآید عبارت از اجازه دادن بازواج بین پسر

عمودختر عمومی درجه یک میباشد. این ازدواج همواره مضر است (اگر یک بیماری در فامیل موجود باشد) مثلاً سؤال میکنند اگر چند مورد دیابت قندی در خانواده موجود باشد و از ما بپرسند که ازدواج پسر III<sub>۶</sub> با دختر III<sub>۱۱</sub> چه صورتی دارد این دو فرد پسر خاله و دختر خاله اند که در اصطلاح ژنتیک بنام ازدواج ژرمن نامیده میشود. از طرفی در روی شجره مشاهده میشود که III<sub>۶</sub> از یک مادر مبتلا به دیابت بوجود آمده که هموزیگوت (dd) است بنابراین III<sub>۶</sub> بطور حتم هتروزیگوت میباشد.

مادر عروس خانم یعنی I<sub>۴</sub> خواهر فرد مبتلا به دیابت است  $\frac{2}{4}$  شانس و احتمال دارد که هتروزیگوت (Dd) باشد و دختری نیز  $\frac{1}{4}$  احتمال هتروزیگوت بودن را دارد. لذا احتمالات مرکب بدین قرار خواهد بود  $\frac{1}{4} = \frac{1}{4} \times \frac{2}{4} \times 1$  پس در چنین ازدواجی  $\frac{1}{4}$  احتمال موجود است که زن و شوهر هتروزیگوت باشند و  $\frac{1}{16} = \frac{1}{4} \times \frac{1}{4} \times \frac{2}{4} \times 1$  یک دو از دهم احتمال وجود دارد یک فرزند آنها نیز مبتلا به دیابت باشد (در ازدواج هتروزیگوت نهفته  $\frac{1}{4}$  فرزندان بیمارند) بنابراین باید چنین ازدواجی را غدغن کرد.

در بعضی موارد مشاوره قبل از ازدواج نبوده بلکه بعد از بوجود آمدن یک یا چند طفل بیمار و بدشکل ما را مورد سؤال قرار میدهند که آیا زن و شوهر یکدیگر فعال 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 رتروبولبر البته در موقعی که بیماری نهفته باشد چندان اشکالی نخواهد داشت.

مثلاً مرض هورلر یا گارگوئیلیسم (۱) یک بیماری ارثی نهفته است که توأم با پلی دیستروفی میباشد. ناهنجاریهای استخوانی، عقب افتادگی روحی و اختلال متابولیسم اگر مادر و پدر یکدیگر دو دختر و یک پسر مبتلا به مرض هورلر داشته و از ما وضع 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 يك بیماری نهفته که عامل آن روی کروموزم جنسی قرار گرفته باشد مثلاً اگر يك زن و شوهر يك طفل مبتلا به میوپاتی (وابسته بجنس) از نوع دوشن داشته باشد  $\frac{1}{4}$  احتمال داشتن يك فرزند دیگر مبتلا به میوپاتی برای آنها موجود است زیرا احتمال بوجود آمدن پسر  $\frac{1}{2}$  است و  $\frac{1}{4}$  پسران بوجود آمده مریض میگردند لذا احتمالات مرکب آنها  $\frac{1}{4} = \frac{1}{2} \times \frac{1}{2}$  خواهد شد .

بدین ترتیب سؤالات و مشاوراتی که از ما میشود (یا برای آتیہ فرزندان يك خانواده و یا قبل از ازدواج) میتوانیم اعداد و احتمال نسبتاً دقیقی در دسترس سؤال کنندگان قرار دهیم .

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

بجاست که در کشور ما ایران يك سرویس یا درمانگاه مجهزی برای مشاوره کنندگان امراض ارثی تأسیس گردد و قوانینی در اینباره بوجود آید تا بدین وسیله بسیاری از امراض ارثی صعب‌العلاج که از ازدواجهای ناموزون و بیجا بعمل میآید پیشگیری مفید بعمل آید البته امروزه اوژنی و ژنتیک در ممالک متمدن ارزش داشته و مطالب مفیدی را در دسترس پزشکان و مشاورین قرار میدهد . پزشکان کشور ما لازم است برای پیشرفت این علم جدید سؤال کنندگان را نزد متخصص راهنمایی فرمائید .

منابع و مأخذ :

(۱) Société Pédiatri 1954

(۲) Génétique Lamy

(۳) مشاهدات شخصی