

EREDITATEA

ȘI BOLILE EREDITARE ÎN MEDIUL RURAL



TEZĂ

PENTRU

DOCTORAT ÎN MEDICINĂ ȘI CHIRURGIE

PREZENTATĂ ȘI SUSȚINUTĂ ÎN ZIUA DE 11 APRILIE 1940

DE

ALBU VASILE

fost extern al Clinicilor

UNIVERSITATEA „REGELE FERDINAND I.” DIN CLUJ
FACULTATEA DE MEDICINĂ

No:

EREDITATEA

ȘI BOLILE EREDITARE IN MEDIUL RURAL



PENTRU

DOCTORAT IN MEDICINĂ ȘI CHIRURGIE

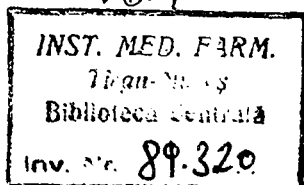
PREZENTATĂ ȘI SUSȚINUTĂ IN ZIUA DE 11. APRILIE 1940

DE

ALBU VASILE

foșt extern al Clinicilor

24 MAY 2005



TIPOGRAFIA „VICTORIA” CLUJ, STRADA REGINA MARIA No. 43

97

UNIVERSITATEA »REGELE FERDINAND I« DIN CLUJ

FACULTATEA DE MEDICINA

Decan: Prof. Dr. DRĂGOIU I.

Profesori :

Anatomia umană	Prof. Dr. PAPILIAN V.
Chimie generală medicală	» » SECĂREANU ȘT.
Chimie biologică	» » MANTA I.
Istologie și embriologie	» » DRĂGOIU I.
Fiziologie și fizică medicală	» » BENETATO GR.
Anatomia patologică	» » VASILIU T.
Bacterologie	» » BARONI V.
Patologia generală și experimentală	» » BOTEZ A. M.
Igienă și medicină preventivă	» » MOLDOVAN I.
Clinica medicală I	» » HAȚIEGANU I.
Clinica medicală II (semiologie)	» » GOIA I.
Clinica chirurgicală (semiologie)	» » POP A.
Clinica chir. și boalele cailor urinare	» » ȚEPOSU E.
Clinica obstetricală și ginecologică	» » GRIGORIU C.
Clinica dermatologică și sifiligrafică	» » TĂTARU C.
Clinica infantilă și puericultură	» » POPOVICIU G. H.
Clinica neurologică	» » MINEA I.
Clinica psihiatrică	» » URECHIA C.
Clinica oftalmologică	» » MICHAÏL D.
Clinica balneologică și dietetică	» » STURZA M.
Clinica oto-rino-laringologică	» » BUZOIANU G.
Clinica stomatologică	» » ALEMAN I.
Medicina legală	» » KERNBACH M.
Radiologie	» » NEGRU D.
Istoria medicinei	» » BOLOGA V.
Farmacologie (supl.)	Prof. Dr. BARONI V.
Fiziologie și Fizică	Agr. ZOLOG M.
Igienă și medicină preventivă	Conf. GAVRILĂ I.
Clinica boalelor contagioase	

JURIUL DE SUSȚINERE :

PREȘEDINTE: D-l. Prof. Dr. PAPILIAN V.

MEMBRII: { " " " MOLDOVAN I.
 " " " HAȚIEGANU I.
 " " " BENETATO GR.
 " " " BOLOGA V.

SUPLEANT: D-l. CONF. C. VELLUDA.

Dragilor mei părinți,
închin această lucrare,
în semn de nețărmurată
dragoste și recunoștință.

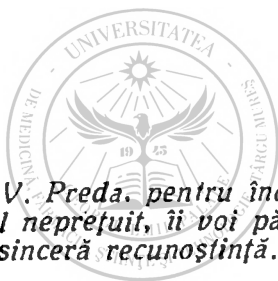
Prof. Dr. Boboș
respectabil și Jipcerca
iubire a elevului
11 Octombrie 1940
EM



Marioarei, Gică și Ionel,
iubire de frate.

Prietenilor, le voi rămâne
întotdeauna acelaș.

*Dlui Prof. Dr. V. Papilian, respectuoase mulțumiri
pentru cinstea de a-mi prezida aceasta lucrare.*



*Dlui Asistent V. Preda, pentru îndrumările și
ajutorul neprețuit, îi voi păstra
o sinceră recunoștință.*

Omagii, juriului de promoție și Profesorilor mei.

Cap. I.

Studiul eredității și al legilor ei

Studiul eredității, se ocupă cu cercetarea legilor biologice, după cari ființele tind spre repetarea asemănătorului. Ea realizează un fond permanent, în mijlocul variațiilor neîncetate și constituie a proprietate legată de materia vie, proprietate care perpetuă viața și conservă speța cu însușirile ei (Marinescu).

Domeniul eredității, se limitează strict la proprietățile individului, ce decurg din constituția oului din care provine.

Ansamblul cuprinde două mari capitole: unul al eredității specifice sau generale, care studiază realizarea ansamblului structural și funcțional, precum și al raporturilor dintre părțile și funcțiunile cari caracterizează o formă organizată. Aceste fenomene, cari caracterizează liniile mari de ontogeneză, sunt condiționate de constituția citoplasmei ovulare. Astfel dintr'un ou de găină, nu va putea eși decât un pui.

Cealaltă modalitate constă în ereditatea rasială sau specială, ce privește doar transmisiunea ereditară a caracterelor speciale. Astfel cobai albi, negri sau bruni, au toți tipul specific al cobaiului, tip ce se moștenește după modalitățile eredității generale, deosebindu-se însă prin anumite caractere secundare, ce se transmit după modalitățile eredității speciale. În felul acesta ereditatea este legată de funcționarea celulei în întregime (Brachet).

Genotip și fenotip

Tot ceea ce trece dela o generație la următoarea, nu relevă ereditatea propriu zisă. O serie de boli transmissibile sunt de obicei greșit denumite ereditare; astfel

éredo sifilisul. Este vorba aici în realitate, de o contaminare a germenului de către un agent infecțios, independent de organismul însăși. Domeniul eredității se limitează strict la proprietățile individului, decurgând din constituția oului din care el provine. Se denumește acest ansamblu, prin termenul de *genotip*. Distingem două mari categorii în asemănarea și diferențierea individuală, una decurge din constituția însăși a germenului, așa zisul *genotip*, sau domeniul eredității propriu zise, cealaltă datorită acțiunii exercitată de mediul extern, asupra individului în cursul dezvoltării sale, sau în stadiul adult, constituind *fenotipul*.

Se pune întrebarea, dacă particularitățile astfel câștigate de individ sub influența mediului, sunt transmisibile. Pot fi încorporate în totalitate sau în parte, patrimoniului ereditar sau *genotip*?

Această problemă a eredității caracterelor câștigate, a fost mult timp obiectul controverselor. Lamarck a susținut această teorie, însă Weissmann în 1855 o dă rămadă. Astfel că proprietățile constituționale (genotipice), nu sunt modificate apreciabil, prin acțiunea ce o exercită asupra individului, factorii mediului extern. Organismul reacționează la mediu, în funcțiune de constituția sa proprie, noțiune precizată de W. Johansen fiziologist danez, pe fasole, care ajunge la concluzia, că selecția în specia pură, este fără efect asupra genotipului, acesta fiind independent de condițiunile exterioare, dovedindu-se astfel neereditatea caracterelor câștigate.

Deci printre variațiunile observate, trebuie să ținem seamă, de acele ce țin de constituția însăși a organismului, de patrimoniul ereditar, adică a proprietăților genotipice, și de acele ce sunt rezultatul acțiunii particulare a circumstanțelor, unde se găsește individul și care nu au valoare ereditară. Acestea din urmă s'au numit proprietăți fenotipice, în opoziție cu proprietățile genotipice.

Fenotipul desemnează, ansamb'lul proprietăților manifeste ale organismului, ereditare sau nu. Genotipul desemnează din contra, totalitatea proprietăților constituționale (ereditare) manifeste sau latente. Ereditarea traduce deci proprietățile genotipice, cari în limita observațiilor noastre, rămân constante și independente de circumstanțele exterioare.

Excluzând autofecundația, unde datele rămân aceleași dealungul generațiilor, în generația încrucișată, ovul și spermatozoid, corespunzătoare unor genotipuri diferite, dau un genotip nou.

Manifestarea proprietăților genotipice, rezultă din dezvoltarea oului. Această dezvoltare constă într'o succesiune de diviziuni celulare, în care se stabilesc progresiv, țesuturile și organele. Dezvoltarea fiind o epigeneză, se produce sub controlul factorilor externi, cari constituie mediul. Modificând acesta din urmă, prin diferite intervenții exterioare organismului, sau chiar asupra organismului însăși, se alterează mersul dezvoltării. Se creează astfel circumstanțe, mai mult sau mai puțin favorabile, ce pot accelera sau inhiba dezvoltarea organismului. Acesta este însă un mecanism intrinsec. Mediul extern, poate permite, favoriza sau împiedica funcționarea mecanismului, dar nu-l conduce.

Forma și constituția definitivă a organismului, chiar dacă nu sunt realizate dela început, sunt însă perfect determinate.

Baza biologică a fenomenului de ereditate

Proprietățile ereditare sau genotipice, decurg în totalitate, din constituția germenului de unde provine individul. Constituția precisă a acestui germen, natura, origina și evoluția sa, constituie baza naturală și prealabilă, a întregului studiu analitic al eredității. Cunoștințele în această privință, n'au câștigat o formă precisă, decât de o jumătate de secol încoace. Atât în regnul animal cât și în cel vegetal, orice individ derivă dintr'un ou. Oul este o celulă cu particularitatea unică, de a fi rezultatul fuziunii intime a două celule speciale sau gameți. Oul este deci un zigot. Până în sec. XIX-lea, concepțiile relative la reproducere, au fost multiple. La început s'a crezut, într'o diviziune directă celulară. Pe la 1875 Strasburger la plante și Flemming la animale, au descoperit și descris, modul adevărat fundamental și general al diviziunii celulare; diviziunea indirectă, cariocineza sau mitoza.

Acest proces, are o importanță capitală, pentru studiul eredității. Trebuie deci să amintim trăsăturile lui esențiale.

Nucleul în afara fazei de diviziune, se prezintă ca o veziculă sferică, fără structură internă definită (în afară de o sferulă internă, *nucleolul*). Când diviziunea celulei, e pe cale de a se produce, nucleul își pierde individualitatea, membrana se rezoarbe, el se confundă cu citoplasma.

În realitate, cel care se divide este nucleul, diviziunea corpului celular, ne fiind decât o consecință a celei nucleare. În corpul celular apare o figură fibrilară, sub formă de fus, cu doi poli, de unde pleacă în toate sensurile iradiațiuni. Substanța nucleului se individualizează, într'un număr de corpi, mai mult sau mai puțin alungiți, ce se dispun la ecuatorul fusului precedent. Acești corpi sunt vizibili pe viu, dar sunt studiați mai bine, pe preparate fixate și colorate cu coloranți bazici, pe cari îi rețin energic, de unde s'a dat și numele substanței ce-i compune de cromatină, iar lor numele de cromozomi. Odată aranjați la ecuatorul fusului, într'o placă ecuatorială, fiecare din ei se scindează longitudinal în două, fenomen numit *sinapsă* (o apropiere temporară și o conjugare a celor doi cromozomi într'o pereche). Cele două părți astfel formate, se îndreaptă fiecare către polul respectiv al fusului. Când această mișcare e terminată, corpul celular se îngustează progresiv la ecuatorul fusului și celula primitivă, ajunge divizată în două celule noi. În fiecare din ele cromozomii, acum grupați în jurul unuia din vechi poli ai fusului, se strâng într'o masă sferică, ce este nucleul noui celule și unde încet încet, le dispare colorabilitatea și individualitatea. Grație acestui mecanism, fiecare nucleu nou, primește atâția cromozomi, câți conținea celula mamă. Cromozomii se transmit deci, dela o generație celulară la alta. Cercetările făcute asupra cariokinezei, au demonstrat că acești cromozomi, persistă în realitate și în timpul fazei așa zisă de repaos a nucleului, însă nu sunt vizibili și că devin vizibili, doar în apropierea unei alte faze de diviziune. Nu numai că acești cromozomi, trebuie să fie uniități permanente, dar se crede că ei diferă calitativ unii de alții, căci reapar totdeauna cu configurații și deseori cu diferențe individuale determinate.

Diviziunea cariokinetică, ne apare ca manifestarea fundamentală a unei heterogenități definite și permanente a nucleului și că un mecanism precis, transmite integral și cu un minuțios detaliu, dela o generație la alta, această heterogenitate în care se rezumă individualitatea speciei. Fiecare specie, are structura sa nucleară și cromozomică proprie. Toate celulele dintr'o specie dată, cuprind același număr de cromozomi, ce ar trebui să se dubleze la fiecare generație, prin asocierea celor doi gameți în fecundație, dacă nu ar exista un mecanism regulator, de a menține constant numărul lor. Procesul se numește *reducere cromatică sau meioza*.

La animalele pluricelulare, numărul cromozomilor este

redus la jumătate, când cele două ultime diviziuni celulare, duc la formarea gameților apți pentru fecundare. În cazul gametului femel sau oocit, aceste diviziuni reductoare, sunt acelea ce produc globulele polare.

În formarea gameților bărbătești sau spermatozoizi, după o serie de generațiuni celulare succesive, numite spermatogonii, se produc două formațiuni numite spermatociți. Spermatociții de primul ordin (auxociți) se împart în doi spermatociți de al doilea ordin (prespermatide), fiecare din acestea în două spermatide. Astfel că din spermatocitul de primul ordin, rezultă patru spermatide, ce se transformă în câte un spermatozoid. Cei patru spermatozoizi, eșiți dintr'un acelaș spermatocit de primul ordin, echivalează în ansamblu, cu oocitul adult și cele trei globule polare. Această diviziune, a fost numită de Flemming, heterotipică. Fiecare din prespermatide, nu primește decât jumătatea numărului cromozomilor generației anterioare.

În oocit, după formarea primului globul polar, numărul cromozomilor, este scăzut la jumătate în mod egal. Prin efectul acestei diviziuni heterotipice, fiecare gamet definit, nu are decât «n» cromozomi. Cei doi gameți fuzionând în fecundație, aduc fiecare «n» cromozomi, restabilind astfel în nucleul oului, numărul normal de $2n$. Procesul de meioză, asigură constanța numărului cromozomilor, în decursul generațiilor. Țesutul organismului, având numărul normal de cromozomi $2n$, se spune că are o constituție *diploidă*. Gameții neavând decât «n», au o constituție *haploidă*. Fecundația, restabilește starea diploidă. Meioza are drept efect, nu numai faptul de a asigura constanța numărului cromozomilor în generațiile succesive, dar și aceea de a realiza în gameți și mai ales în oul rezultat din fuziunea lor, un mare număr de combinații diverse, între cromozomii paterni și materni calitativ diferiți. Număr cu atât mai ridicat, cu cât cromozomii sunt mai numeroși. Astfel din generație în generație, cromozomii trebuie să-și conserve individualitatea lor, scinzându-se longitudinal la fiecare diviziune celulară. Prin mecanismul meiozei, la fiecare generație se constituiesc grupe noi de cromozomi paterni și materni, din generația precedentă și ca urmare a generațiilor anterioare. Prin descoperirea lui Von Beneden la un nematod 1883 și lucrările lui Boveri, se formează ideea permanenței și individualității cromozomilor. Nucleul și cromozomii apar ca un suport material al eredității.

Studiul analitic al eredității.

(Naudin și Mendel)

Datele cari au fost rezumate în paginile precedente, sunt suficiente pentru a furniza o concepție globală a eredității și a marca importanța primordială, ce trebuie să joace nucleul și în particular cromozomii. Dar studiul global, al unui fenomen atât de complex ca ereditatea, nu ne poate furniza decât date restrânse. Ereditatea umană, se traduce mai întâiu de toate, prin particularitățile individuale ce se transmit în familie și pare că acesta ar fi terenul de analiză. Analiza unui asemenea mecanism, atât de complicat și de icalat, pare aproape imposibil.

În virtutea conștințelor perfecte, ce le avem asupra omului și animalelor superioare, s'ar crede că lor ar trebui să ne adresăm, pentru a descifra legile fundamentale ale eredității. Dar omul fiind un tip mai defavorabil, prin încetineala reproducției sale și prin fecunditatea extrem de redusă, problemele eredității trebuiesc puse și rezolvate, înafara speței umane, iar rezultatele obținute, să fie apoi aplicate ei,

Studiul analitic al eredității și-a găsit aplicarea experimentală în fenomenele hibridării, adică în rezultatele fecundării între gameți, aparținând originilor, mai mult sau mai puțin diferite. Se întrebuințează termenul de *hibrid*, pentru toate încrucișările între două forme, cari aparținând aceleași specii, nu sunt identice. Dacă doi gameți se fuzionează într'un ou sau zigot, sunt identici pentru una sau mai multe proprietăți. Se spune că individul format, este *homozigot* pentru aceste proprietăți. Dacă din contra, gameții diferă în ceea ce privesc proprietățile considerate, se va spune că individul format este *heterozigot*. Din hibridație a eșit studiul experimentul și analitic al eredității.

Prin studiul hibrizilor la plante, a fost pusă chestiunea fundamentală relativă la ereditate. Hibridația experimentală la plante, a fost întreprinsă de când s'a cunoscut rolul fecundator al polenului 1694, de către Camerarius de Tübingen, în «Epistola de sexa plantarum». În primii ani ai sec. XVIII-lea 1719 Th. Fairchild, realizează încrucișarea între garoafe. În 1761 Koelreuter, întreprinde și studiază sistematic hibridațiunea interspecifică. Apoi o serie de horticultori și botaniști, ca Knight și Herbert în Anglia, Gärtner în Olanda, au făcut studii în aceeași direcție. Printre precursori în Franța, Sageret 1826, a arătat că hibrizii pot

prezenta o serie de caractere ale fiecărui părinte, diversele caractere, comportându-se într'un mod indiferent în transmisiune.

Perioada modernă a cercetărilor, începe către 1860 cu Naudin în Franța și Mendel în Moravia. Cercetările lui Naudin, au fost făcute în 1854—1861 la Paris, în *Jardin des plantes*. El a practicat încrucișarea variată pe numeroase specii, obținând multe generații succesive de hibrizi, căutând astfel să vadă dacă hibridația, poate duce la realizarea a noi forme specifice stabile. Rezultatul a fost negativ. Hibrizii în general uniformi la prima generație, arată din contra la doua și următoarele, un polimorfism mai mult sau mai puțin accentuat și o întoarcere din ce în ce mai marcată spre părinți, enunțând legea fundamentală a hibridării. Toate aceste fapte se explică, prin separarea celor două esențe specifice, în polenul și ovulul hibrizilor, deci prin separarea constituției hibride (legea purității gameților).

Dar legea de bază și elementele fundamentale ale genetice, sunt cuprinse în lucrările lui Mendel. Iohan Mendel 1822—1884 născut dintr'o familie modestă din Silezia austriacă, după terminarea liceului din Olmütz, intră în 1843 la mănăstirea Augustinilor din Brünn, azi Brno în Moravia, unde luă numele de Gregor, sub care e cunoscut. Fu făcut preot în 1847, apoi trimis la Universitatea din Wiena 1851 pentru a studia matematica, fizica și științele naturale. Își continuă studiile la Brünn, până în 1863 când devine superiorul mănăstirii sale, de care se ocupă până în restul vieții. Experiențele sale au fost făcute, în grădina mănăstirii și comunicate Societății Naturaliștilor din Brünn, la 8 Februarie 1865 sub titlul. „*Cercetări pe diverse hibrizi vegetali*“.

El face experiențe pe mazăre (*Pisum Sativum*) și subspeciile vecine (*Pisum Quadratum* P. *Saccharatum* și P. *Umbellatum*. (La mazăre și la cele mai multe papilionacee, florile sunt fecundate de propriul lor polen, înainte de a se deschide. Generațiile următoare, în urma acestei autofecundații, constituiesc în condiții naturale linii pure. Mendel și-a ales din varietățile comerțului, o serie de tipuri (34 în total), cărora le-a verificat puritatea și constanța prin culturi prealabile. Aceasta făcută, le-a încrucișat două câte două, polenizându-le artificial înaintea maturității staminelor și suprimând acestea din urmă. Prima generație de boabe, a fost astfel obținută prin încrucișare, lăsând pentru generațiile următoare autofecundația. Dar Mendel a luat precauția capitală, în toate experiențele

sale și la toate generațiile, ca toate boabele eșite din fiecare plantă, să fie adunate și cultivate separat. El a obținut o genealogie exactă și completă, furnizând statistici de o precizie absolută.

Legile lui Mendel

I. Uniformitatea hibrizilor în prima generație.

II. Separarea caracterelor fundamentale, în a doua generație.

III. Segregarea independentă a caracterelor.

Intr'o primă serie de experiențe, Mendel a încrucișat varietăți, ce nu diferă decât printr'un singur caracter, cum ar fi:

boabe sferice sau încrețite,
albumen galben sau verde,
flori albe sau colorate,
flori repartizate dealungul axei sau terminale,
tulpină scurtă sau lungă.

Se denumește prin P. (părinți) prima generație și prin F_1 , F_2 , F_3 . generațiile filiale succesive.

Generația F_1 : În cele cinci experiențe de mai sus, prima generație filială, s'a arătat de un aspect uniform și complet asemănător unuia din părinți. Vom spune că aici, caracterul corespunzător părintelui ce se manifestă este *dominat* „D“, caracterul corespunzător celuilalt părinte care nu se manifestă e *recesiv* „r“. Astfel:

caracterul boabelor sferice „S“ domină pe cele încrețite „r“.

„ albumenului galben „G“ domină pe cel verde „v“.

„ florilor albe „A“ domină pe cele colorate „c“.

etc.

Acest rezultat este același, oricare ar fi sensul încrucișării chiar dacă s'ar lua unul sau alt tip. ca tată sau ca mamă. Aceste fapte stabilesc prima lege a lui Mendel: uniformitatea hibrizilor în prima generație.

Generația F_2 : (Eșită din boabe F_1 prin autofecundație) a arătat deasemeni, rezultate complet concordante în toate experiențele. Trei sferturi din indivizii F_2 , arată caracterul dominant „D“. Caracterul conjugat (care a dispărut în F_1) recesiv „r“, reapare într'un sfert al indivizilor. Aceste fapte stabilesc a doua lege a lui Mendel: separarea caracterelor fundamentale înadua generație,

Generația F_3 : descendența fiecărei plante F_2 , este cultivată separat. Plantele recesive dau unic și indefinit forme

recesive, ele sunt pure. Printre plantele F_2 dominante, o treime se comportă la fel, dând în mod unic și indefinit dominanți, în timp ce celelalte două treimi produc în F_3 , un amestec de trei sferturi dominante, un sfert recesive ca în F_2 .

Dominantele F_3 dau în F_4 aceleași rezultate și așa mai departe. Toate aceste rezultate se explică complet, dacă se admite că într-o plantă hibridă, gameții de tip pur sunt în număr egal, al unuia sau celuilalt părinte și se combină la întâmplare. Este legea purității gameților.

Intr'adevăr considerând două caractere conjugate „A” dominant și „a” recesiv, planta hibridă F_1 va fi de constituția „Aa”, dar gameții săi vor fi în număr egal „A” sau „a”. Vor fi deci între polen și ovul, patru combinații posibile și egal probabile, cum rezultă din tabloul

	A	a
A	AA	Aa
a	aA	aa

Se obține deci 1 AA : 2 Aa : 1 aa.

Homozigot este deci, combinația între gameții de aceeași natură AA și aa. *Heterozigot* (hibridi) combinația între doi gameți diferiți Aa. Incrușând varietăți diferite între ele în acelaș mod, nu numai cu un caracter, ci cu mai multe, avem legea independenței diverselor caractere diferențiale (a treia lege a lui Mendel).

Astfel încrușând o plantă cu boabe sferice „S” și albumen galben „G”, cu alta având boabe încrețite „r” și albumen verde „v”, vom obține în prima generație F_1 toate de tipul „SG” iar în F_2 , 9 SG : 3rG : 3Sv : 1 rv.

Toate aceste rezultate se explică, prin acelaș mecanism ca precedentul, presupunând că fiecare pereche de caractere diferențiale, se comportă în transmisiune ca și când ar fi singure, adică independente de celelalte.

Incrușarea de întoarcere : se numește încrușarea unui hibrid F_1 (Aa) cu una din formele părinților homozi-goți (dominant sau recesiv) :

cu dominant AA : încrușarea $AA \times Aa = 50\% AA$ și $50\% Aa$;

cu recesiv aa : încrușarea $aa \times Aa = 50\% Aa$ și $50\% aa$.

Adică proporții egale de dominanți heterozigoți și de recesivi puri.

Rezultatul general al experiențelor lui Mendel pe mazăre, constă în aceea că aceste caractere diferențiale între varietăți, constituie atâtea perechi conjugate numite *alelomorfe*, cari se transmit în încrucișări, într'un mod independent. Fiecare din aceste perechi se disociază în gameți, cari nu conțin decât un termen al perechii, adică sunt puri și se recombina în fecundație la întâmplare, adică după legea probabilității statistice.

Legea fundamentală a acestor încrucișări este deci puritatea gameților, enunțată de Naudin și evidențiată statistic de Mendel.

Formularea geneticeii

Genetica sau teoria genelor, este legată indisolubil de concepția transmisiunii ereditare a caracterelor și constă în studiul particulelor materiale purtătoare de caractere ereditare.

Caracterele diferențiale întrebuințate în încrucișări, sunt considerate ca reprezentate în gameți și ouă, prin unități speciale separabile, independente, a căror natură exactă este pentru moment nedeterminată. Se acordă actual în general, a se da acestor unități numele de *gene*. Fiecare dintre ele are funcțiunea sa în fenomenul transmisiunii și diferă dela un individ la altul, de unde diversitatea indivizilor, înafară sau în interiorul aceleași specii. Genele se distribuie în celula generatoare, după legi riguroase cari se cunosc azi și cari fac să reeasă evident noțiunea de ereditate.

Structura corpusculară a patrimoniului vital, nu este stabilită cu o mai puțină exactitudine, ca aceea a materiei. Genele ca și atomii sunt trecute din rândul ipotezelor, în acela al principiilor (Longevin). Aceste elemente ereditare, aceste gene, sunt vizibile în celulă. Genele ocupă nucleul celulei, unde formează constituanții esențiali de structură definită, numiți cromozomi.

Cromozomii și ereditatea

Rezultatul general al analizei mendeliene, este de a separa unitatea generală a organismului, în unități elemen-

tare comportându-se în mod autonom. Existența lor este deplin stabilită, atât prin siguranța prevederilor, cât și prin fapte materiale statistice indiscutabile.

Mendelismul, se prezintă astfel ca o doctrină coerentă și complectă, justificată prin considerațiuni statistice, singurele interpretate până aici. Dar locul precis, unde se produce procesul fundamental al mecanismului statistic mendelian, este acela unde se îndeplinește faptul capital al reducției cromatice, în nucleul celulei.

Genetica statistică studiată până în prezent, transpusă pe terenul citologic, ia o formă concretă spijinită pe descoperirile asupra formării gameților și fecundației. Utilizarea acestui material pentru explicarea geneticeii, este datorită lui Th. Morgan și constituie teoria cromozomică a eredității.

Genetica statistică, ne arată organismul heterozigot sau homozigot, ca fiind constituit printr'un dublu stoc de gene. Unul din elementele fiecărui grup provenind dela tată, altul dela mamă și fiecare din aceste grupe, disociindu-se înainte de formarea gameților în așa fel, că acestea nu sunt purtătoare decât a unui singur stoc, format din gene luate la întâmplare, dela unul sau dela celălalt stoc parental.

Pe de altă parte citologia, ne arată cum am văzut, că diverse celule ale organismului, sunt prevăzute în nucleul lor, cu două garnituri de „n“ cromozomi (starea diploidă). Unul din cromozomi provenit dela gamețul patern, celălalt dela gametul matern, din a căror fuziune ia naștere individul. Procesul universal al reducției cromatice sau meioza, plasată la animale imediat înaintea formării gameților, sau la vegetale la originea gametofitului, ne arată separarea celor două garnituri de cromozomi. Astfel că fiecare gamet nu va cuprinde decât o singură garnitură (starea haploidă), compusă din „n“ cromozomi, luați la întâmplare din fiecare „n“ grupe patern-matern, ce fuseseră asociate înainte de acest proces. Este imposibil să nu observăm o strânsă legătură între aceste două ordine de fapte.

Meioza cromozomică, apare evident ca vehicol al separării grupului de gene mendeliene.

Cromozomii se găsesc în fiecare din miriadele de celule ce constituiesc organismul. Numărul lor este fixat pentru fiecare specie: 290 la crustacee, 8 la drosofila (musca de vin), 62 la fluturi, 44 la lepuri, 40 la șoareci, 48 la om, 6 la plante, etc.

Cromozomii sunt bine vizibili în momentul când ce-

lula este pe punctul de a se divide, apărând sub forma unei rețele de cromatină.

Denumirea de cromozomi le vine de la afinitatea ce o are substanța lor cromatină, față de coloranții bazici. Fiecare din ei se împart longitudinal și fiecare jumătate trece la fiecare celulă fiică, în așa fel că de la celulă la celulă și mai general, de la ou și până la toate celulele somei, aceeași compoziție cromozomică se menține neschimbătoare.

S'a pretins la început că acești cromozomi, n'ar fi decât artificii de fixație sau colorație. Dar realitatea ca și permanența acestor organe esențiale a celulei, nu este azi un obiect de îndoială. Probă că pot fi extrași din nucleu cu ajutorul micro-manipulatorului.

După doctrina cromozomică, genele sunt aranjate într'o ordine definită pe un filament ce formează axa cromozomului.

Morfologia cromozomului ne informează cu certitudine asupra lanțului genelor.

Gameții conținând un lot de cromozomi, poartă un număr complet de gene (genom). Oul și toate celelalte celule somatice, poartă doi genomi complecți, unul de origine paternă altul de origine maternă.

Localizarea genelor pe cromozomi.

Studiul metodic al legăturilor între gene, aparținând la un acelaș grup la *Drosophila*, a condus pe Morgan la o concepție nouă aceea a localizării precise al fiecărei gene, pe cromozomul la care aparține. Diversele gene ar fi dispuse în serie liniară, fiecare la un punct fix pe cromozom.

Celulele glandelor salivare ale *Drosophilei*, conțin în permanență în nucleul lor, un lung ghem cromatic, ce reprezintă un grup de elemente distincte, cromozomii. Fiecare din aceștia e constituit dintr'o juxtapunere a doi cromozomi omologi, unul patern altul matern.

Interesul excepțional al cromozomilor glandei salivare la *Drosophilă*, ține de mărimea lor. Ei sunt giganți, având o mărime de 100—150 de ori mai voluminoși, decât cromozomii ordinari. Datorită acestei mărimi considerabile față de ceilalți, se prezintă un teren de studiu din cele mai im-

portante. Fiecare din ei colorați cu carmin acetic, arată o structură foarte precisă; iradiațiuni transversale prin bande închise, alternând cu altele deschise. Aceste bande diferă prin aspect și grosime după nivel. La toate Drosofilele, se găsește în acelaș loc, pe acelaș cromozom, aceleași zone caracteristice. Sunt aproximativ 15—10 mii de bande în ansamblul cromozomilor. Dealtă parte, se relevă pe cromozomii giganți, neregularități, neegalități de calibru, ce constituiesc atâtea puncte de reper.

Care ar fi proba că acești cromozomi, ar fi receptacolii genelor? S'a observat la o serie de Drosofile, prezentând diferențe față de părinți, că studiindu-le celulele glandelor salivare, să găsește precis o mică anomalie, un mic viciu de conformare într'unul din cromozomii giganți, în aceeași regiune a aceluiași cromozom, la toate Drosofilele, ce prezintă o aceeași diferențiere față de părinți.

Studiul cromozomilor giganți, furnizează doctrinei cromozomice probe decisive, relevând-o cu detalii și cu o riguroare necunoscută până aici. S'a localizat astfel prin noua metodă și s'au întocmit hărți, stabilind sediul unui mare număr de gene. Genele s'ar găsi în bandele închise ale cromozomului gigant, bandele groase ar conține mai multe gene, cele fine numai una. Fotografiiile luate la lumina ultra-violetă, relevă în bandele cromatice mai multe discuri suprapuse, fiecare corespunzând unui gen individual. Gigantismul acestor cromozomi, s'ar datora după unii autori unei multiplicări în plus, după alții, unei hipertrofii a substanței ce înglobează genele. Genele astfel sunt azi direct reperabile.

Autorii cari au încercat să-și facă o reprezentare a naturii acestorii factori, au privit genele ca substanțe chimice moarte, suprapuse materiei vii. Pentru Bateson genele ar fi niște enzime. Se pare însă că genele privite ca enzime sau mai degrabă ca elemente generatoare de enzime, nu pot explica structurile complexe. În acest din urmă caz, ar trebui să presupunem, existența unor diastaze speciale regulatoare în cursul ontogenezei, fapt inadmisibil actualmente. Deocamdată chestiunea naturii exacte a genelor, este încă incomplet lămurită.

Mecanismul genetic în încrucișările mendeliene.

În încrucișări, fiecare genă se prezintă sub două stări alelomorfe, una *dominantă* (reprezentată prin A mare) alta

recesivă (reprezentată prin a mic). În fecundație, genele aduse de gameți, se juxtapun. Vom avea după combinațiile gameților realizați, combinațiile genelor: AA, Aa sau aa, cari se desfac în gameți (legea purității gameților), aceștia ne purtând nimic în plus nou, decât A sau a. Se va prezenta deci, diversele gene în ou și indivizii cari derivă, printr'o dublă literă.

Dacă de exemplu într'o încrucișare, doi indivizi diferă prin două perechi alelomorfe de gene Aa și Bb, unul fiind homozigot dominant altul homozigot recesiv, ei vor avea ca formulă AA, BB și aa, bb. Gameții primului fiind AB al celui de al doile ab. Hibridul rezultat al încrucișării, va avea formula Aa, Bb, și în virtutea separării în gameți, gameții acestui hibrid vor fi în număr egal AB, aB, și ab. Dacă ar fi trei perechi de gene diferențiale, homozigoții tripli dominanți și recesivi vor fi la fel AA, BB, CC, și aa, bb, cc, iar hibridul va avea Aa, Bb, Cc. Gameții acestuia vor fi de 8 tipuri ABC, aBC, AbC, Abc, aBc, abC, aBc și abc., etc.

Realitatea separării perechilor de gene alelomorfe în gameții hibridilor.

Naudin și Mendel au explicat într'un mod satisfăcător faptele prezentate de hibridi, prin ipoteza separării hibridării în gameți, prin puritatea gameților. Aceasta este baza geneticeii mendeliene,

Materialmente separarea care se petrece în gametofitii hibridului, a fost demonstrată de Parnell, care a încrucișat varietăți de orez, prezentând diferențe de acelaș ordin. El a întrebuițat două rase, una la care grăunțele cuprindeau amidon propriuzis, cealaltă unde acest amidon este înlocuit prin dextrină.

El a constatat, că grăunțele de polen a uneia tratate cu iod, dau colorația albastră caracteristică, a celeilalte în aceleași condiții o colorație brună roșie. A încrucișat aceste două varietăți și a tratat cu iod polenul hibridului. A constatat că jumătate din aceste grăunțe de polen, se colorează în albastru, alta în roșu. Numerotațiile făcute pe mai mult de 6000 de grăunțe, dau numere aproape riguros exacte.

La animale, unde faza haploidă este redusă la singuri gameți nu se pretează la o demonstrație similară. Dar la vegetale este stabilit cum se vede, prin fapte pozitive îndependent de concepțiile teoretice, că separarea mendeliană,

se produce în momentul formării gametofitului (haploid), adică în momentul reducției cromatice sau meiozei. Această meioză astfel produce în număr egal, gametofiți sau gameți, purtători al unuia sau altuia din caracterele alelomorfe, combinate în hibrid în starea diploidă, Puritatea gameților astfel prevăzută de Naudin și Mendel, este deci un fapt palpabil.

Legătura între gene. (Linkaj).

S'a văzut din lucrările lui Mendel, importanța descoperirii independenței caracterelor în transmiterea lor. Această autonomie a fost verificată într'un mod extrem de precis, pentru caracterele cele mai variate și organismele cele mai diverse, fiind o lege fundamentală.

Dar se poate ca gene diferențiale, să se găsească în acelaș cromozom, în acest caz, separarea genelor omoloage nu vor fi independente. Genele hibridului vor rămâne legate una de alta în celula sexuală, cum erau la părinți (fenomenul de Linkaj).

Să presupunem o *Drosofilă* de culoare cenușie cu aripi lungi, purtând în acelaș cromozom A, genul cenușiu și genul aripilor lungi. Incrucșându-o cu o *Drosofilă* de culoare neagră și cu aripi scurte, ce poartă în cromozomul corespunzător B, cele două genuri, corpul negru și aripi scurte, musca hibridă va purta o pereche cromozomică heterogenă AB. La maturajia celulelor reproducătoare, separarea cromozomilor A și B nu va duce decât la formarea a două specii. Fiecare primind sau A sau B, sau tot ansamblul celor două gene, corp cenușiu și aripi lungi, sau tot ansamblul celor două gene, corp negru și aripi scurte. Din unirea celor doi hibridi nu se va naște deci, decât două tipuri de muște, cenușii cu aripi lungi și negre cu aripi scurte, în proporția de 3—1.

Deci o serie de perechi alelomorfe, în loc de a se transmite în mod independent una de alta, se transmit solidar. Această solidaritate fiind mai mult sau mai puțin complectă, se spune că între genele corespunzătoare este o legătură (Linkaj în terminologia engleză, Koppelung în cea germană).

Considerațiunile de mai sus au fost edificate de Morgan, pe baza imensului material constituit din observațiile și experiențele sale, pe musca *Drosophila melanogaster*, care grație numeroaselor sale mutațiuni, a adus geneticii un

aport considerabil. Cercetările genetice pe *Drosophila* se continuă azi în lumea întreagă, formând centrul acestei științe și rezultatele generalizate sunt luate ca etalon, la care sunt raportate faptele mai puțin aprofundate, din domeniul organismelor animale și vegetale. Cele 400 de mutațiuni obținute la *Drosophila melanogaster*, se repartizează din punct de vedere al legăturilor lor reciproce (Linkaj), în patru grupe distincte. Toate de un acelaș grup, se transmit solidar. Trei din aceste grupe cuprind fiecare 120—150 gene, al patrulea numai trei. Ele sunt absolute, când transmisiunea se face pe cale masculă și se comportă într'un procentaj definit de excepțiuni, când transmisiunea se face prin femelă. Considerând cromozomii *Drosophilei melanogaster*, se constată că ei sunt în număr de patru perechi, trei lungi (I. II. III.) și una punctiformă (IV.). Este deci la această specie o legătură semnificativă, între numărul perechilor independente de gene și constituția cromozomică a nucleilor. Acest paralelism dovedit, prin tot ce a adus studiul citologiei și al eredității globale, nu poate fi o simplă coincidență. Reese deci că fiecare din grupele de gene solidare, este localizată pe o pereche de cromozomi determinați.

Teoria cromozomică a eredității dă socoteală, într'un mod cu totul satisfăcător, transmiterii genelor și în particular legăturilor lor, într'un mod general. Dacă aceste gene sunt transmise solidar, se datorește faptului că ele urmează destinul cromozomilor ce le poartă și trec cu el dintr'o generație la următoarea. Din contră două gene se transmit în mod independent, când sunt localizate în perechi de cromozomi diferiți.

Crossing — Over.

S'a văzut la *Drosophila melanogaster*, că două gene s'ar transmite în legătură absolută prin mascul (adică rămân asociate în 100% din cazuri), dar că transmise prin femelă, s'ar disocia într'un procentaj de cazuri determinate, pentru un grup dat de gene.

Astfel fiecare mutațiune, ar rezulta din consecința unei alterațiuni, localizată într'un punct al unui cromozom determinat. Fapt ce conduce la ideea că genele ar fi distribuite liniar, într'o poziție fixă (loci) pe cromozomi, procentajul separării legăturilor lor fiind proporțional cu modificările cromozomilor ce le poartă.

Morgan a imaginat că aceste separări ar fi datorite schimbărilor de segmente între doi cromozomi, ale unei aceleași perechi, în timpul conjugării lor la sinapsă (vezi pag. 6). La acest moment ce precede meioza, cromozomii se dispun în nucleu paralel doi câte doi și dau naștere la formațiunea numită *gemi*, compusă din doi cromozomi de aceeași pereche cari se vor separa la diviziunea heterotipică. În această conjugare prealabilă a cromozomilor, ei prezintă frecvente încrucișări. Se poate imagina, că atunci când se vor separa la sfârșitul conjugării, în urma acestei încrucișări, cei doi cromozomi de aceeași pereche și-au schimbat într'un oarecare număr de cazuri segmentele, respectiv genele. Acest fenomen este numit de Morgan, *Crossing-Over*.

Dacă acest accident, survine între două puncte unde sunt localizate două gene b, c, pe un acelaș cromozom, aceste două gene se vor găsi desunite pe cei doi cromozomi rezultați din separare. Această desunire, are cu atât multă șansă de a se produce, cu cât genele b, c, sunt mai îndepărtate.

Verificarea acestei ipoteze se face, făcându-se prin încrucișări de probă, procentul de separare a unei serii de gene legate între ele două câte două, stabilindu-se astfel pozițiile genelor. Apoi refăcând aceeași operație cu două gene deja localizate, dar nelegate între ele să stabilim dacă numărul găsit asociației lor, este conform poziției presupuse în primul rând.

Morgan a făcut această enormă lucrare metodic, pentru toate mutațiunile (peste 400) cunoscute în patru grupe corespunzătoare la cele patru perechi de cromozomi la *Drosophila melanogaster* și rezultatele se conformează ipotezei.

Modalitățile dominanței. (Tip. Pisum).

În încrucișările între rase de mază studiate de Mendel, prima generație de hibrizi F_1 , se arată uniform tipului unuia din părinți: acest tip e zis dominant. Alt tip zis recesiv, reapare în generația F_2 pe un sfert de indivizi. Adică toți heterozigoții Aa se prezintă sub un aspect identic homozigoților dominanți AA. Acest fapt se găsește în foarte numeroase încrucișări, atât la animale ca și la plante. Toate aceste încrucișări se comportă ca varietățile de mază, din experiențele lui Mendel. Vom spune că

din punct de vedere al dominanței, sunt de tip Pisum.

Tip Zea :

În alte încrucișări heterozigoții F_1 (Aa) nu reproduc unul din tipurile părinților, dar au o formă sau structură mai mult sau mai puțin intermediară între ei. Nu putem vorbi de dominanță. În acest caz generația F_2 arată imediat constituția indivizilor. Ea se compune din 25% AA, 50% Aa, 25% aa. Homozigoții (AA și aa) sunt respectiv asemănători la cele două tipuri ale părinților P. și heterozigoții (Aa) au tipul intermediar generației F_1 .

Între două tipuri Pisum și Zea, se găsesc cazuri unde dominanța este incompletă, sau mai bine zis unde cele două caractere încrucișate, sunt juxtapuse într'un mozaic mai mult sau mai puțin grosolan. În realitate, dominanța adevărată completă este un caz aproape ideal. De obicei ea este perfect realizată la aspect macroscopic, dar un examen minuțios și microscopic, o serie de caractere permit recunoașterea heterozigoților.

Manifestarea dominanței poate depinde câte odată de acțiunea unei condiții exterioare ca : temperatură, umiditate. Ea variază deasemeni câteodată cu vârsta și sexul.

Determinism și dominanță.

Bateson și Punnett au propus teoria zisă a *prezenței și absenței*. Caracterul dominant ar depinde de prezența unui element, care ar fi absent în recesiv. Homozigoții dominanți ar poseda o dublă doză (AA) a acestui element heterozigoții o doză simplă (A). Această concepție se aplică bine la caractere ca pigmentația, care în general rezultă din acțiunea unui ferment pe un cromogen. De exemplu : tirozinaza lucrând pe un cromogen determinat, formează pigmentul melanic (melanina). În absența cromogenului nu este pigmentație. În alte cazuri calificația prezenței sau absenței este arbitrară. Plate a formulat ideea, că starea recesivă ar corespunde la un factor fundamental, care inactiv prin el însăși, nu s'ar manifesta decât sub acțiunea unui complement, producând caracterul dominant. Complementul ar fi un adaus survenit în cursul evoluției. Teoria lui Plate este infirmată de epilepsie care fiind o boală recesivă, starea normală ar rezulta dintr'un complement, care ar fi pierdut în cazul bolnavilor, ceace ar reveni a bănuși că starea normală și primitivă a umanității ar fi epilepsia!

Starea de dominanță sau recesivitate, depinde în realitate de reacțiuni speciale în fiecare caz și care nu se poate duce la o regulă generală.

Trebuie observat deasemeni, că dominanța nu este atașată irevocabil la aspectul sau forma unui caracter. Probă albinismul, care în multe cazuri este recesiv și care rezultă atunci, din nerealizarea unei pigmentații, condițiile chimice nu au fost îndeplinite.

Caractere epistatice și hipostatice.

Șoarecii sălbateci au o culoare în general cenușie, în crescătorii s'au obținut culori negre, șocolatii, galbene. Aceste diferențe de culori, corespund combinațiilor a mai multor perechi alelomorfe simultane A, B, C, D, unde de exemplu unul din gene B, s'ar găsi în dominanță față de C și D, dar recesiv față de A. Ar fi deci o erarhie în dominanță a diverselor gene, în raporturile dintre ele. Se spune că B este epistatic în raport cu C, D, și hipostatic în raport cu A.

Dihybridism și polihybridism.

Unul din rezultatele cele mai importante a cercetărilor lui Mendel, a fost constatarea independenței transmisiunii caracterelor diferențiale, în varietățile încrucișate. În cazul *dihybridismului* (două perechi alelomorfe diferențiale Aa și Bb încrucișate), heterozigoții F_1 au patru categorii de gameți, dând 16 combinații genotipice, cari dacă au o dominanță complectă dau în F_2 , patru fonotipi după proporția; 9AB, 3AB, 3aB, 1ab. În cazul *trihybridismului* (Aa, Bb, Cc, încrucișate) heterozigoții F_1 au 8 categorii de gameți, formând în F_2 , 64 combinațiuni genotipice cari revin (în caz de dominanță complectă) la 8 fenotipi; 27 ABC, 9 ABc, 9 aBC, 9 AbC, 3 abc, 3 Abc, 3 aBc, 1 abc. Fiecare din acești fenotipi (afară de abc,) cuprind mai multe combinațiuni genotipice diferite.

Numărul fenotipilor cresc dacă desigur perechile alelomorfe în joc, urmează tipul Zea și celelalte tipul Pisum. Dacă se cunoaște comportarea fiecărei combinații heterozigote, se poate calcula dinainte natura și proporția numerică a diversilor fonotipi realizați prin încrucișare. Prin

încrucișări apropiate se poate acumula pe un acelaș individ, o serie de gene dominante sau recesive, aparținând la diverse perechi alelomorfe.

Alelomorfe multiple (Polialelie).

La un gen dominant „A”, nu corespunde niciodată decât un singur recesiv „a” ansamblul formând o pereche alelomorfă. După cercetări suficiente s'a constatat că la un gen dominant A, poate corespunde, o serie mai mult sau mai puțin numeroasă de modificări a genului „a” numite : $a_1, a_2, a_3 \dots a_n$, care fiecare separat este alelomorfic lui A. Se numesc aceste stări recesive diverse a genului „a” *alelomorfe multiple* și această clasă de fapte a primit numele de Polialelie. Exemplul clasic e dat de colorația ochilor Drosofilei melanogaster, cari în condiții normale sunt roșii. Morgan a observat că se produce spontan o mutație, unde acești ochi sunt albi. El a obținut o serie de 9 mutațiuni de colorații intermediare între roșu și alb.

Polimerie :

Se înțeleg cazurile provenite prin acumularea mai multor gene similare, a căror efecte se adun, dar cari aparțin la perechi alelomorfe diferite. Încrucișând un grâu cu boabe roșii, cu un altul cu boabe albe, se obține în F_1 colorații roșii mai deschise și în F_2 o serie de nuanțe foarte gradate, dificile de plasat în categorii nete. Foarte rar se arată un bob asemănător părintelui alb.

Caractere și gene :

În încrucișări varietățile diferă prin caractere și s'a ajuns a se atribui aceasta, factorilor sau genelor reprezentate în gameți. Distribuția caracterelor urmează riguros pe aceea a genelor, se înțelege că studiul lor este pus pe calea mecanismului general al eredității.

Organismul reprezintă o unitate indiscutabilă, prezentând o serie de particularități a căror realizare este sub dependența organismului și sunt legate de proprietăți vizibile sau nu. Aceste particularități, aceste aspecte cari nu pot fi separate la un individ de restul organizației sale, se numesc caractere și în urma datelor statistice a încrucișă-

rilor, s'a ajuns la concluzia că aceste caractere se transmit prin combinațiuni de unități, independente în germen.

Se credea că orice caracter ce-l putem distinge, ar corespunde unui factor sau gen, care îi este exclusiv propriu. Însă în realitate, genele distincte lucrează unele asupra altora, în virtutea unității aceluiași organism. Așa că un gen dat, ar contribui la realizarea mai multor caractere și un caracter determinat, ar fi rezultanta acțiunii simultane, a mai multor gene. Fiecare gen putând în același timp juca un rol preponderent, în realizarea unui caracter determinat și să aibă în același timp, alte efecte mai mult sau mai puțin importante.

Realizarea unui caracter poate depinde de jocul simultan a două sau mai multe perechi alelomorfe de gene.

Factori sau gene letale.

Unele gene, cari fără a se traduce necesar printr'un caracter exterior, exercită o acțiune generală asupra organismului. Astfel unele exercită o acțiune nocivă mai mult sau mai puțin gravă, de a opri creșterea, a slăbi vigoarea organismului, de a duce la moartea mai mult sau mai puțin precoce, de a hotărâ chiar viața embrionară sau chiar de a omorâ gameții, sunt gene numite *letale*. Probă este cazul șoarecilor galbeni dominanți, descoperit de Cuenot. S'a izolat o rasă de șoareci galbeni, cari sunt totdeauna heterozigoți. Incrucșați între ei, nu dau niciodată o rasă pură, ci un amestec de galbeni și șoareci de altă culoare, cenușii, negrii etc. după încrucșare. Se obține statistic 2 galbeni la unul colorat în alt chip, adică raportul 2 : 1. Ori încrucșarea între heterozigoți, ar trebui să dea raportul 3 : 1 după formula $Ay \times Aya = AyAy + 2 Aya + aa$ (Ay corespunzând mutației galbene). Pentru că toți galbenii sunt heterozigoți, lipsesc AyAy. Această combinație homozigotă nu se poate realiza. S'a admis pentru a satisface legea lui Mendel, că acești indivizi nu sunt viabili și că genul Ay este letal în stare homozigotă. Această explicație dedusă din statistică, a fost verificată prin constatarea cadavrelor embrionilor AyAy. Sacrificând șoareci galbeni gravizi, s'a constatat la ei prezența regulată a embrionilor, cari mor înainte de a se implanta pe peretele uterin. Ay este deci un gen letal. Adică factorul fenotipic dominant (părul galben), este invariabil corelativ unei anomalii constituționale

a germenului, care în stare homozigotă, antrenează moartea acestui germen într'un stadiu precoce (blastula). Proprietatea letală aici, este legată la un factor dominant. Letalitatea propriuzisă este necesar recesivă, pentrucă în stare homozigotă indivizii sunt suprimați. Aceasta arată că factorul real al unui gen, nu este limitat la caracterele fenotipice care-l determină. Aici factorul vizibil (culoarea galbenă a părului) este o particularitate neînsemnată, dar în acelaș timp, sunt factori fiziologici profunzi consideraibili, pentrucă în stare homozigotă ei omoară embrionul.

Factori sau gene letale recesive.

În exemplul precedent, efectul letal era solidar unui caracter vizibil dominant. Sunt deasemeni gene letale cari se traduc printr'un efect fonotipic recesiv, mult mai greu de descoperit.

Sunt cazuri unde genul letal, este legat de sex. În acest caz un singur sex va fi atins și în încrucișarea unde intervine genul letal, egalitatea numerică va fi turburată.

La om sunt un oarecare număr de categorii patologice, datorite genelor letale sau semi-letale recesive: ichthyosis congenita (piele solzoasă) unde homozigoții se nasc morți. Idioția amaurotică infantilă, unde homozigoții sunt atinși rapid de paralizie și de cecitate și mor în primii ani ai vieții. Xeroderma pigmentosum se traduce printr'o hipersensibilitate a pielii la razele solare, cari provoacă inflamații ce duc la cancere generalizate, înainte de vârsta adultă. Hemofilia care este legată de sex etc.

Formula cromozomică sexuală.

Pe lângă cromozomii ordinari (sau autozomi) s'a distins un cromozom special, care s'a numit *heterocromozom*. Acest cromozom este desemnat prin X, de talie mare, se divide regulat ca și ceilalți în diviziunea spermatogoniilor. Dar în momentul meiozei, el este aruncat fără a se divide, într'una din celulele (prespermatide) rezultate din diviziunea auxociților. El se divide apoi, înaintea diviziunii prespermatidelor în spermatide și astfel el este prezent în doi din patru spermatozoizi rezultați din acelaș auxocit; în timp ce el lipsește în ceilalți doi. Se formează în număr egal, spermatozoizi prevăzuți sau neprevăzuți cu acest cromozom

special X. Din contră la ovogeneză, toate ovulele definite au cromozomul X. Citologia arată astfel, un dimorfism cromozomic al gameților unui sex. De aici rezultă, că fecundația oului poate fi făcută de un spermatozoid, prezentând sau nu, pe lângă „n” cromozomi ordinari (autozomi a), heterocromozomul X.

Formula cromozomică a fecundației va fi deci :

	<i>Spermatozoid</i>	+	<i>oocit</i>	=	<i>ou (zigot)</i>
	(na+X)		(na+X)		2na+XX
sau	na		(na+X)		2na+X

Se constată că ouăle de forma 2na+XX dau femele, ouăle 2na+X masculi. Sexul este deci în fapt, legat de prezența acelor doi cromozomi X sau a unuia singur.

Pe lângă această dispoziție mai este o alta, unde cromozomul X are un partener de talie diferită (de obicei mai mic) desemnat prin Y. În acest caz spermatozoizii au unii formula cromozomică (na+X) alții (na+Y) și ouăle prin consecință sunt de formula 2na+XX (femele) sau 2na+XY (masculi). În concluzie, la concepția hetero-homogametică a sexelor (la care ajunge genetica statistică), răspunde exact prin cazuri suficient observate și practic analizabile, o heterogameție cromozomică, verificare precisă a paralelismului celor două ordine de rezultate.

Cromozomii și sexualitatea.

Determinarea sexului, este legată cum s'a văzut, de prezența hetero-cromozomilor, femeia prezentând perechea XX, masculul perechea XY.

Se pune întrebarea dacă acești heterocromozomi, ar lucra ei într'un mod absolut independent sau într'un mod combinat cu ceilalți cromozomi (autozomi)? O serie de cercetări a lui Bridge, la *Drosophila melanogaster*, indică această ultimă ipoteză ca plauzibilă. Ajungându-se la concluzia, că raportul numeric între heterocromozomi și ansamblul autozomilor, ar determina sexul. Nu ar exista deci gene speciale ale sexului.

Ginandromorfism și cromozomi.

Se numesc ginandromorfi, indivizii al cărui corp se prezintă ca un mozaic mai mult sau mai puțin însemnat de părți, având caractere sexuale secundare ale masculului sau femelei. Se înglobează în această definiție, indivizii prezentând un mozaic de caractere ereditare „legate de sex“ (sex linked).

Ereditatea mendeliană și sexualitatea.

Legătura între ereditatea mendeliană și sexualitate, se manifestă dela început, în mecanismul determinării sexului. Este o dispoziție extrem de generală în fapt, că numărul masculilor este egal cu cel femel. Raportul numeric al sexelor este egal la 1. Abaterile sunt slabe și țin de obicei la o mortalitate diferită, ale celor două sexe, în diversele perioade ale vieții. Această egalitate atât de răspândită, nu poate fi rezultatul întâmplării și trebuie să se sprijine, pe un mecanism foarte general. Ori în ereditatea mendeliană încrucișarea unui heterozigot Aa, cu recesivul aa, dă 50% Aa și 50% aa. Dacă se imaginează că cele două sexualități mascul și femel, se comportă ca o pereche alelomorfă de gene, încrucișarea între mascul și femel ar duce la producția de două sexe în număr egal. Faptul egalității numerice a sexelor, s'ar explica deci foarte bine, raportând sexualitatea la un grup de gene alelomorfe, după legile lui Mendel, ce se disociază în gameți. La animal: datele observațiilor și experiențelor, arată că determinarea sexului, are loc în timpul fecundației și depinde de combinația particulară a gameților ce realizează oul. Nu trebuie ignorat că într'un număr de cazuri, determinarea efectivă a sexului, are loc în cursul dezvoltării și este influențată de circumstanțe exterioare.

Sexele deci se comportă în general, ca un grup mendelian de gene alelomorfe.

Ereditatea legată de sex. (Sex linked).

Se distinge un ansamblu de fapte, în care o serie de caractere se transmit solidar cu sexul și care intră ca urmare în cadrul general al legăturilor între gene (studiat anterior).

Problele citologice ale teoriei cromozomilor.

O serie de anomalii constatate, nu s'ar putea explica decât printr'o anomalie definită a sistemului cromozomic, susceptibil de a fi constatat citologic. Astfel:

Nesepararea cromozomilor X.

Bridge fu condus la ipoteza, că într'o serie de ouă a femelei din momentul meiozei, adică înainte de formarea primelor globule polare, cei doi cromozoni X, nu se separă după regula stabilită, unul să rămână în ou iar celălalt să treacă în globula polară, ci amândoi ar rămânea reuniți (ne-separare), sau în ou sau în globula polară. Această ipoteză a fost verificată și realizată prin constatări citologice, în condiții perfect satisfăcătoare. Astfel Morgan găsește o specie de *Drosophila*, unde cei doi cromozomi X sunt uniți prin una din extremitățile lor și ca o consecință, nu se vor separa niciodată.

Persistența unei asemenea anomalii, la generațiile viitoare a unei specii și generalitatea sa în mitozele indivizilor, este o puternică probă în sprijinul individualității și permanenței reale a cromozomilor.

Modificări în constituția cromozomilor.

Adăugarea sau suprimarea unui cromozom, produce modificări în constituția genotipică și ca urmare a fenotipului. Dar chiar adăugarea sau suprimarea unui fragment de cromozom, produce consecințe de acelaș ordin. Faptele acestea au fost observate de Bridge la *Drosophila* și numite „*duplication*“ sau „*deficiency*“, după cum este vorba de adăugare sau suprimare. Alteori un fragment de cromozom, se reîntoarce în interiorul unui cromozom, ordinea genelor este astfel modificată și ca urmare, condițiile lor de legătură, ce s'ar traduce prin variațiuni în procentajul încrucișării (Crossing—Over), s'a numit aceasta *Inversiune*. Un alt caz susceptibil de verificări citologice, este acela

unde un fragment de cromozom, se detașează de rest și se atașează la un alt cromozom, dela aceeaș pereche sau dela alta. Acest tip de schimbări a primit numele de *translocație*.

Toate aceste modificări se relevă genetic, prin alterațiuni simultane și sistematice, a raporturilor unui grup de gene, aparținând la un acelaș segment de cromozom. Cele mai multe translocații au efecte letale în stare homozigotă. Morgan a lămurit faptele acestor diverse categorii. Mai recent s'a ajuns a le provoca experimental, în special prin acțiunea razelor X și variațiunilor de temperatură, ce determin dislocări variate a aparatului cromozomic.

Mutațiunea.

Printre noțiunile cari joacă un rol primordial în elaborarea concepțiilor relative la ereditate, este și mutațiunea introdusă în 1901, de către Hugo de Vries.

Mecanismul eredității nu este altceva, decât procedeul distribuției genelor în celula reproducătoare. Acest mecanism de o regularitate precisă, poate prezenta din când în când, neregularități în cece privește repartiția genelor. O celulă reproducătoare, primește în plus sau în minus un cromozom sau un segment de cromozom. Indivizii născuți din acest gamet anormal, vor prezenta evident, un lot de gene în exces sau în minus. Echilibrul genelor se găsește astfel turburat, indivizii vor fi diferiți de cei normali ai speciei. Se dă numele de *mutațiune cromozomică*, la aceste variațiuni ce alterează relațiile cantitative ale genelor, măbind sau reducând numărul unora dintre ele.

După Hugo de Vries, urmează că specia este normal stabilă în timpul lungilor perioade, separate însă prin faze de mutațiune.

Atavismul.

Această reapariție a strămoșului, este datorită reunei genelor, provenite dela unul și celălalt părinte, ce dau

o combinație dominantă identică formei primitive. Să presupunem de exemplu, că o speță sălbăteacă are formula genetică ABCD... și că în cursul anilor, ea a dat o serie de mutații dominante a, b, c etc. Dacă se încrucișează două varietăți, una cu formula ab CD și alta cu formula AB c d, se va realiza, o formulă ereditară dominantă $\frac{ABCD}{a b c d}$, adică strămoșul. Dacă s'ar cunoaște genele, ce condiționează tipul uman de Neanderthal, acum risipite în întreaga umanitate (în particular la Auștralieni și Weddas din Ceylon), s'ar putea imagina, o încrucișare de rase, ce ar face să reînvie acest tip, dispărut de milenii.



Cap. II.

BOLILE EREDITARE ȘI LEGILE LOR APLICATE LA FIINȚA UMANĂ

Odată stabilite datele eredității în general, se pune întrebarea dacă aceste date se aplică și ființei umane. Nu există nici un motiv, pentru ca omul să se eschive unor legi biologice atât de generale, ca acelea ale lui Mendel. Greutatea determinării acestor legi la om, constă însă în faptul că la el studiul științific al eredității, se prezintă în condițiuni foarte defavorabile. Fecunditatea unui cuplu uman, chiar în sânul celei mai prolifici rase, este din cele mai restrânse. Ori condiția esențială a acestui studiu, cerințele statistice, cer de a se opera pe cifre mari, fapt neîndeplinit în cazul de față. O a doua condiție care ne îngreuează studiul descendenței la om, este aceea de a o urmări pe o serie de generații. Reproducția umană fiind însă extrem de lentă, iar observatorul fiind supus aceluiași ritm, urmează că nu va putea îndeplini condiția de mai sus. Studiul genealogiilor este în general incomplet, dat fiind datele reduse pe care le prezintă aceste genealogii, precum și subiectivismul în cari sunt făcute.

Datorită acestor cauze, studiul problemelor ereditare, devine extrem de greu la om. Apariția și dezvoltarea mendelismului în biologia contemporană, introduce pentru prima oară în studiul eredității umane, un punct de vedere științific. Studiul acestor legi devine extrem de complicat, datorită numărului mare de cromozomi pe cari îi prezintă omul.

Intr'adevăr se admite astăzi, că numărul cromozomilor la om este de 48. După unii autori atât bărbatul cât și femeia, ar avea acest număr de cromozomi. (*Painter*) după alții doar femeia ar avea 48 cromozomi, pe când bărbatul doar 47 (*Winiwater*). Din această cauză ereditatea umană, oferă o analiză extrem de complicată, față de cercetările pe *Drosophila* cu patru perechi de cromozomi.

S'ar părea că după legile lui Mendel, să se arate la om în a două generație, fenomenele separării. Ori la prima generație produsele încrucișării, arată caractere intermediare între rasele încrucișate. La a doua și la următoarele,

nu e nici o separare în bloc a caracterelor.

Din studiile făcute până acum asupra caracterelor normale umane, se pare că sunt o serie de caractere cari urmează legile lui Mendel: Pigmentația, grupele sangvine temperamentul, caracterul, inteligența. Din cercetările lui *Kernbach* și *Preda*, reese că diametrele și indicele faciale, nu urmează legile lui Mendel, ci acelea ale regresivității filiale ale lui Galton; acelaș lucru, a fost observat de *Kernbach* și *Hurghișiu* la indicele și diametrele craniene

Studiind ereditatea acestor caractere morfo-psihice normale, observăm că ele urmează legile generale ale eredității. Astfel în ceea ce privește culoarea pielii: *Gates* relevă un oarecare număr de cazuri, bine observate, unde între diverși copii de metiși, se constată diferențe marcate a culorii pielii. *Fantham* semnaleză o familie de metiși, studiată în Africa de Sud: O femeie zulusă căsătorită cu un belgian. are 8 copii, dintre cari după culoarea pielii, doi sunt albi, trei negri și trei bruni. Cea mai în vârstă dintre fete, care este neagră, se căsătorește cu un zulus și are doi băieți negri și doi băieți bruni. O alta dintre fete de culoare albă, se căsătorește tot cu un zulus și are un băiat negru și o fată albă. Chestiunea ce rămână îndoielnică, este de a ști dacă femeia zulusă căsătorită cu belgianul, era de sânge zulus pur sau metisă. În totul cazul este în această genealogie, fapte nete a separării culorii pielii. *Lotsy* consideră, că populația de culoare actuală a Capului Africeii de Sud, rezultă din încrucișarea olandezilor, hotentotilor, bantușilor și sclavilor de rasă malaeză. Citează cazul unei femei, de tată englez și de mamă bantușă, cu pielea brună gălbue, ochii bruni, părul lănos, care se căsătorește cu un englez, cu ochii bruni și părul brun închis, neted. Această căsătorie, are doi băieți cu totul albi, cu ochii și părul tatălui. Un alt caz relevat de *Lotsy*: o femeie neagră, se căsătorește cu un scoțian. Fiica sa, nu are culoarea pielii mai închisă, ca a unui alb ce trăește în Africa de Sud. Din cei patru fii, unul este înalt cu ochii bruni, părul ondulat, pielea aproape albă, un altul de talie mijlocie, cu pielea închisă, părul negru lung și neted, ochii bruni. Al treilea de talie mijlocie, cu pielea mai închisă și gălbue, părul lănos (tip cafru) ochii bruni, al patrulea de talie mijlocie pielea închisă ochii bruni, părul creț (tip hotentot).

Gates citează cazuri de încrucișări între eschimoși și albi. Populația insulelor, dau un vast câmp de cercetări, pentru studiul încrucișării raselor umane, însă de o complexitate extremă.

În urma unei revolte a echipajului, vasul *Bounty* naufragiază pe insula Pitcairn în Oceanul Pacific, în anul 1788, insulă nelocuită. Se salvează 8 mateloți englezi, 12 femei tahitiene și 6 sclave tahitiene. În 1792 tahitienii omoară pe englezi, afară de unul Al. Smith, dar în aceeași noapte tahitienele masacrează pe tahitieni, ne rămânând decât Smith cu 9 tahitiene și câțiva copii. În 1808 populația este de 35 persoane, iar în 1856 de 194 persoane. Astăzi după Shapiro (1923) ea este de 400. Populația actuală arată o predominanță a caracterelor europene: nasul este intermediar cu forma polineziană, părul foarte închis, culoarea pielii intermediară între cea europeană brună și cea polineziană.

Locuitorii insulei Hawaii în 1920, sunt în număr de 256.000, proveniți din 41 de naționalități diferite, streinii se căsătoresc de preferință cu hawaiene. Un amestec frecvent, este acela al sângelui alb-hawaiian și chinez. Rezultatele acestui amestec sunt extrem de complexe.

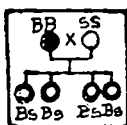
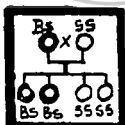
Legile ereditare la om se depistează mai ușor, studiind bolile ereditare. O privire asupra tabloului A. ne dă relațiuni asupra transmisiunii caracterelor morbide:

Ambii părinți
sănătoși :



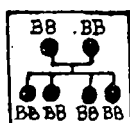
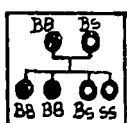
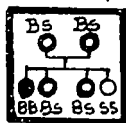
○ 1

Un părinte
bolnav :



○ 2

Ambii părinți
bolnavi :



● 3

- 1 Homozigot sănătos.
- 2 Heterozigot bolnav.
- 3 Homozigot bolnav.

Ereditatea simplă dominantă, a unei boli, se manifestă în modul următor: Caracterele ereditare alele, le

notăm la părinți cu litera B (bolnav) și s (sănătos). Există deci indivizi bolnavi, având formula genotipică BB sau Bs. Dacă amândoi părinți sunt sănătoși, toți copiii vor fi sănătoși.

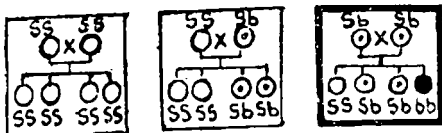
Dacă unul din părinți este bolnav cel puțin 50% din copii vor fi bolnavi. Un om bolnav are deci un părinte bolnav, și în medie egală, parte de frați și surori bolnave. Ordinea descendenței poate să fie turburată, atunci când un bolnav heterozigot, transmite copiilor săi doar caracterul sănătos s. Omozigotia caracterelor bolnave, este luat în considerare într'un pedigreu simplu dominant, doar atunci când ambii părinți sunt bolnavi. Astfel de cazuri sunt foarte rare. Făcând media unei populații, putem calcula că frecvența unei boli simple dominante, apare în stare homozigotă doar în 1% din cazuri.

Deaceea în mod practic, caracterele sunt totdeauna luate drept heterozigote. Din combinațiile expuse în tabloul A, cele homozigote (încadrate în linie subțire), sunt mai puțin luate în considerare în practică. În studiul eredității umane se întâmplă deseori, ca într'o descendență dominantă, o generație să fie sărită (dominanță neregulată) aceasta însemnează natural, că în această generație manifestările fenotipice ale caracterului, fie că nu sunt bine stabilite, fie că realmente nu apar. Manifestarea fonotipică a unei boli ereditare, poate de altă parte să fie dependintă de influențele externe. Chiar și vârsta, la care caractele ereditare se exteriorizează în mod obișnuit, are o oarecare valoare. Posesorul unui caracter ereditar, poate să nu prezinte acest caracter în caz că el moare înaintea vârstei de manifestare. În sfârșit o astfel de sărire a unei generații, poate să mai fie condiționată prin aceea, că alte caractere ereditare opresc caracterul în cauză să se manifeste.

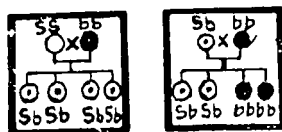
Deasemeni se poate ca acest caracter ereditar, să fie nou produs printr'o mutație. Numim în ereditatea umană dominant, un caracter ce se exteriorizează în stare heterozigotă. Tot odată noi nu știm, dacă fenotipul este acelaș în caz de hetero sau homozigotie. Mai probabil este însă că un caracter bolnav dominant, se exteriorizează mai greu în stare homozigotă, decât în cea heterozigotă. Pe de altă parte, iregularitatea ce ne-o prezintă ereditatea umană, este datorită faptului că multe caractere considerate ca dominante sunt de fapt intermediare, producând în mod heterozigot, o stare ce se găsește situată între sănătos și bolnav homozigot.

Ereditatea simplă recesivă.

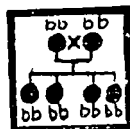
Ambii
părinți sănătoși:



Un părinte bolnav :



Ambii părinți
bolnavi :



1 Heterozigot sănătos

In tabloul E^{B} :

găsim notat caracterul S (sănătos) și caracterul b (bolnav):
Indivizii bb fiind deci bolnavi. Corelațiile ereditare în descendența dominantă sau recesivă, ne arată două deosebiri fundamentale. Doi părinți sănătoși, au în cazul unui mers ereditar dominant, doar copii sănătoși: în cazul unui mers ereditar recesiv, pot avea și copii bolnavi (când cei doi părinți posedă un caracter bolnav ascuns Ss.) În acest caz avem segregarea caracterelor, ce produc în 25% din cazuri homozigoți recesivi. Cum se poate stabili, dacă cineva are un caracter bolnav recesiv în stare heterozigotă? În trei cazuri se pot stabili date precise.

1. Copilul unui bolnav ereditar recesiv (homozigot), chiar dacă apare la exterior sănătos, este totdeauna heterozigot (unirea caracterelor SS x bb).

2. Dacă părinții sănătoși la exterior, au un copil ce suferă de o boală ereditară recesivă, ei sunt desigur heterozigoți (unirea Ss x Ss).

3. Un frate sănătos, al unui copil ce posedă o boală ereditară recesivă, este heterozigot față de caracterul bolnav, cu o probabilitate de 2/3, atunci când cei doi părinți sunt sănătoși (copii proveniți din încrucișarea Ss x Ss).

Dacă un om sănătos, provine dintr'o familie în care se găsește o tară ereditară recesivă, putem să calculăm probabilitatea în care acesta este heterozigot, față de caracterul bolnav, după raportul de rudenie. Altfel probabilitatea purtării caracterului recesiv, poate fi dedusă din frecvența caracterelor ereditare recesive Când un pă-

rînte este bolnav, în cazul unui mers ereditar recesiv, toți copiii sunt sănătoși ca exterior, având formula ereditară SS (complect sănătoși), iar alții formula ereditară Ss. Din aceștia din urmă, pot proveni în generațiile următoare, bolnavi ereditari. Probabilitatea întâlnirii a două caractere recesive, este cu atât mai mare, cu cât caracterul apare mai des în populația dată. În acest caz toți copiii vor fi bolnavi. În practică, cele mai dese cazuri întâlnite, sunt acelea când părinții sunt amândoi heterozigoți sănătoși, când un părinte este bolnav, sau când amândoi părinți sunt bolnavi.

Mersul ereditar al unui caracter legat de sex.

În cazul unui caracter legat de sex, cromozomul sexual al tatălui, este transmis numai la fete și niciodată la băieți. Din contra, băieții primesc cromozomul lor sexual doar de la mamă.

În cazul unui caracter legat de sex recesiv, caracterul se va exterioriza la femei, doar în stare homozigotă. La bărbat din contra, se va exterioriza în stare simplă, dar fiindcă nu este acoperit de un caracter dominant. Din acestea urmează că aceste caractere recesive legate de sex, apar mult mai des la bărbat decât la femeie.

În cazul unui caracter legat de sex dominant, el va apărea la femeie în stare simplă. Femeia posedând dublul număr al cromozomilor X., ea va exterioriza de două ori mai frecvent, caracterul dominant legat de sex.

Până acum a fost vorba numai de o singură diferență între doi indivizi. Acest caz, simplu, este natural o excepție. Cu toate acestea aparițiile ereditare, (cari diferă prin mai multe unități ereditare), apar în încrucișările dintre doi oameni mult mai des, urmând aceleași legi. Aceasta datorită faptului, că genele ce aparțin perechilor diferite, sunt libere între ele.

Totuși *Lenz* spune că stările ereditare morbide, sunt la om de cele mai dese ori condiționate de caractere ereditare unice, pe când proprietățile normale, sunt condiționate de caractere ereditare multiple. Deaceia în studiul bolilor ereditare, ne conducem mai întâiu după mersul ereditar al unui singur caracter și doar în cazuri de neregularitate a mersului ereditar, putem lua în considerare polimeria. Pe de altă parte, se întâmplă cazuri (Daltonism), în cari între starea normală, avem o serie de trepte de manifestări ereditare, datorită factorului de multiplă alelie (polialelie.)

Nașterea caracterelor ereditare bolnave.

Se pune întrebarea, cum ia naștere o genă bolnavă? Deja din 1912 Lenz a formulat ideea, că trebuie să existe factori primordiali externi, cari să acționeze prin determinarea unor mutații. El a numit totalitatea factorilor chimici sau fizici, ce produc modificări ereditare adică mutații, *influențe idiochinetice*. Aceste mutații, cari apar în bolile ereditare la om, au fost identificate cu mutațiile ce apar la plante și animale, de către o mulțime de cercetători. Mutațiile dovedite experimental, nu se deosebesc de așa numitele mutațiuni spontane, cari apar în culturi. Se pare că aceste mutații, nu se produc numai în celulele sexuale adulte, ci și în spermato sau oogonii. Se pare chiar, că în celulele în cari apar multiple diviziuni nucleare, deci celulele tinere, mutațiile se produc mai ușor. Mutația nu este egală, pentru toate caracterele ereditare: există gene stabile și labile. Această diferență este valabilă, atât pentru gena unuia și aceluiași cromozom, cât și pentru ansamblul stării genetice a diferitelor animale. Urmează că nu ține de întâmplare, dacă un gen suferă o mutație și altul nu, ci «mutabilitatea este o proprietate inerentă genei, ce poate fi influențată de agenți externi». S'a reușit astfel a se produce mutații directive, adică mutații ce merg toate în aceeași direcție, în care fiecare este o urmare a mutației anterioare.

Mutațiile genelor sunt doar o formă a schimbării ereditare. Pe lângă aceasta mai există o altă serie de mutații, de alta natură, ce constau în schimbarea mărimii, formei și numărul cromozomilor.

Producerea mutațiilor s'a putut face prin mijloace diferite: Raze roentgen, emanațiuni de radium, influențe de temperatură și prin acțiunea anumitor substanțe chimice (antirrhinum). În stadiul actual al cercetărilor mutaționiste, numai rămâne nici o îndoială, că nenumăratele variante patologice ereditare ale omului, sunt datorite influențelor externe.

Un fapt important este acela, că bolile ereditare care se manifestă la un timp dat, sunt produsele unei mutații apărute cu multe generații înainte. Aceasta însemnează că acei copii sănătoși, nu sunt o probă de neintervenția influențelor idiochinetice, asupra patrimoniului ereditar părintesc.

După toate experimentele de până acum, se pare că 90% din mutații se moștenesc recesiv. Ele apar în fenotip,

doar atunci când două astfel de caractere se reunesc. După cele spuse mai sus, aceste mutații se manifestă foarte târziu.

Mutațiile recesive, pot însă să se exteriorizeze mai repede la om, în două cazuri: 1. când mutația apare în cromozomul sexual, în acest caz ea poate apărea chiar la fiii femeii lezate 2. la persoanele ce au suferit mutații de natură roentgen-ogenă,

Manifestația fonotipică o caracterelor ereditare.

Am văzut din cele de mai sus, dubla însemnătate a caracterelor ereditare. Pe deoparte ele sunt purtătoarele modalităților vitale, ce se transmit dealungul generațiilor, pe de altă parte ele sunt baza fiecărei dezvoltări individual. Obținerea raselor se sprijină pe constanța caracterelor ereditare: apariția raselor noi, se face prin schimbări în patrimoniul ereditar. Totuși caracterele ereditare sunt transmise dintr'o generație în alta după anumite legi.

Aceste legi nu pot fi identificate decât cunoscând corelația dintre caracterele ereditare și aparițiile vitale noi în organism. Problema caracterelor ereditare și proprietăților exterioare, adică problema manifestării fenotipice a unei gene, este o parte importantă a studiului geneticii. Efectele acțiunii caracterelor ereditare, le denumim proprietăți fenotipice. În cele mai multe cazuri, corelația dintre semnul fenotipic și genă, ține de doi factori: influențele mediului înconjurător (peristază) și influența directă sau indirectă a celorlalte gene. Manifestațiunile peristatice, se pot pune în evidență foarte ușor, prin studiul gemenilor. Frecvența în care apar diferențe între gemeni univitelini, este un etalon al variabilității peristatice al acestui semn.

Modurile în care influențele mediului înconjurător, pot fi luate în considerare sunt: 1. o influență externă produce doar atunci o deosebire între doi gemeni univitelini, când unul dintre aceștia este supus în mod diferit acestor influențe, 2. frecvența influențelor externe.

Acțiunea celorlalte gene se manifestă în trei feluri: 1. corelația între cele două gene ale unei perechi alele 2. acțiunea genelor ne alele din imediata vecinătate, 3. acțiunea îndepărtată a genelor ne alele, situate în alt cromozom.

Faptele, cari la om relevă mai net ereditatea mende-

liană, sunt cele de ordin patologic, relativ la transmisiunea a numeroaselor maladii constituționale, sau malformațiuni. Acestea rezultă din studiul genealogiei, unde se găsesc date destul de numeroase și uneori destul de sigure.

Atât bolile cât și semnele ereditare, nu privesc doar un singur aparat sau organ, ci din contra se găsesc în toate sistemele organismului uman. După sistemul în cari se găsesc, împărțim aceste boli în: a) neuro și psihopatii ereditare b) diateze ereditare, bolile organelor interne, boli infecțioase. c) anomalii a) formei corpului, boli din domeniul chirurgiei, ortopediei, ginecologiei și stomatologiei. d) boli de ochi, piele, nas, gât și urechi.

Neuro și psihopatiile.

Alcoolism și morfinism: Constituția psihopatică a alcoolicilor, este legată de ereditate. Dovada este prezența frecventă a alcoolismului, în familiile al căror membrii, prezintă deseori boli nervoase și psihice. După felul psihopatiei, se preferă alcoolul ori morfina. Alcoolicii cronici, au între frații lor 22% alcoolici, între părinții lor 47% alcoolici, iar morfinomanii lipsesc. Din contra, se găsesc între frații și părinții morfinomanilor, 3—4% morfinomani și tot atâția alcoolici, fapt care în raport cu media populației, înseamnă o precumpănire vădită a morfinismului. În ceea ce privește acțiunea vătămătoare a morfinei asupra germenului, s'a putut constata că nu este nici o deosebire, între copiii morfinomani și cei normali. Anomaliile constatate la unii copii ar fi ereditare, deci n'ar fi datorite morfinismului, cum s'a susținut.

Anosmia: S'a putut constata la 11 persoane, în 4 generații, într'o familie.

Ataxia spinală: (*boala lui Friederich*). Ereditatea acestei boli a putut fi observată în multe familii, unde are un mers recesiv. În unele cazuri această boală se moștenește dominant, având un caracter mai benign.

Ataxia cerebeloasă: (*boala lui Marie*). S'a constatat ca boală ereditară dominantă, în mai multe familii.

Atetoză: S'a observat ca boală familială (Weygandt),

Paralizia bulbară: a fost întâlnită la frați și surori.

Coreea: În apariția coreei la copii, joacă un rol important o predispoziție ereditară. Coreea care apare între

30—45 de ani (Hutington), urmează regulele bolilor dominante.

Demența senilă: Apărând mai frecvent în familiile neuro și psihopaților, indică un caracter ereditar al acestei boli.

Miotonia atrofică: Etiologia „este tot ereditatea morbidă. În unele familii, poate fi considerată ca o ereditate dominantă. În alte cazuri este mai mult recesivă.

Enureza nocturnă: Se instalează mai des la oligofrenici și epileptici, precum și la cei cu spina bifidă ocultă, ceea ce ne indică o turburare în dezvoltarea măduvei spinării.

Epilepsia: Epilepsia esențială cu toate probabilitățile, nu este o entitate genetică. Proporțiile mendeliene n'au putut fi dovedite, se pare că este totuși vorba, de un mers ereditar polimer și recesiv. Copiii unui epileptic, sunt de 30 de ori mai periclițați de a contracta această boală, decât cei ai părinților normali. Printre tarele ereditare, cari pot să formeze un balast sunt: anomalii somatice și psihice ca: narcolepsia, migrena, somnambulismul, debilitatea mintală,

Homosexualitatea: Apare uneori ereditar.

Surdi-mutitatea: Se prezintă a fi familiară. Urmează un mers dominant.

Histeria: Kraulis, prin cercetările lui, a ajuns să împartă histericii în două grupe: 1. personalități sociale anormale, 2. personalități folositoare societății. Primii derivă din împrejurări sociale inferioare, în parte criminale. Procentajul mare al epilepticilor, în familiile istericilor, este considerabilă, aproape ca în cele ale epilepticilor. Evident că trebuie să existe relațiuni, între histerie și epilepsie. Importanța factorilor externi, în declanșarea reacțiunilor isterice, au fost dovedite prin experiențele culese în război.

Idioția amaurotică: Etiologia constă în turburări în metabolismul lipidelor. Forma infantilă, se observă mai ales la evreii din Galiția. Forma juvenilă, a fost observată de Sjörgen la țărani din sudul Suediei. Amândouă formele arată un mers simplu recesiv.

Tremurături ale mușchiului mentonier: A fost dovedită de Frey, ca un semn ereditar dominant.

Criminalitatea: O mare parte a criminalilor, îi constituie psihopații și bolnavii mintali. Factorul în aceste cazuri e cunoscut. Dar și factorii externi, pot să aibă influență asupra formării criminalilor. O singură violare a legii, este mai mult o urmare a influenței mediului incon-

jurător, pe când o violare multiplă, se pune în contul factorului ereditar.

Scleroza laterală amiotrofică: a fost observată a fi familiară (dominantă?)

Psichoza maniaco-depresivă: Factorul ereditar este probabil polimer, cu condiția cel puțin a prezenței unui factor dominant. Este foarte probabil, ca și o pereche ereditară recesivă, să acționeze concomitent. Cu toate acestea bolnavii nu provin mai des, decât ceilalți oameni din căsătorii consanguine. Această boală, se prezintă la femei de două ori mai frecvent ca la bărbat, se explică prin aceea, că la femeie factorii de boală, se pot manifesta mai ușor ca la bărbat: femeia prezentând față de influențele exterioare, o labilitate mai mare. Cu toată probabilitatea, este mai receptivă față de factorii psihozei maniaco-depresive decât bărbatul. Dintre 1000 de persoane, cari intră în etatea critică a acestei boli, se îmbolnăvesc 4—5. La copiii acestor bolnavi, pericolul este de 60 de ori mai mare, care fapt se explică prin aceea, că această boală e condiționată în parte de factori dominanți.

Idioșia mongolică. Faptul că ereditatea ar avea un rol determinant, încă nu s'a putut dovedi. Sunt puține cazuri cunoscute, unde în rudenia idioșilor mongoloizi, să fi observat un al doilea caz de mongolism. Orel crede în polimerie.

Scleroza multiplă: După Curtius, constituția ereditară patologică, ar avea un rol important, în producerea acestui sindrom. Boli nervoase și psihice sunt de 1,64 ori mai frecvente în familiile cu scleroze multiple, decât în ale populației normale. Zestrea ereditară, se arată mai mare la rudeniile de primul ordin. Curtius, admite alături de influența factorilor externi și un mers recesiv și polimer al boalei.

Epilepsia mioclonică: se moștenește recesiv, păstrând proporția simplă medeliană 3:1.

Mioplegia paroxistică: A fost observată într'o familie, ca neregulat dominantă.

Atrofia neuro-musculară: (Tip Charcot-Marie). Cele mai multe cazuri, prezintă transmisiune ereditară cu caracter dominant, inconstant, relativ legat de sex. Există probabil și transmisiune ereditară recesivă.

Atrofia musculară spinală: Ocazional, au fost observate mai multe cazuri, la frați (mers ereditar recesiv?)

Distrofia musculară: Intre frați, numărul bolnavilor și al sănătoșilor, apare egal. Există două modalități de transmisiune, amândouă dominante. Intr'una, proporția dintre bărbați și femei bolnave este egală, pe când în cea

de a doua, raportul dintre bărbații bolnavi și sănătoși este egal, femeile sănătoase, apar de trei ori mai frecvent decât cele bolnave. Din punct de vedere clinic, avem următoarele forme: a) tipul facio-scapulo umeral (Landouzy-Dejerine) cu un mers dominant simplu; b) Forma ereditară juvenilă dominantă legată de sex, c) pseudohipertrofia lui Duchenne dominantă legată de sex.

Neurastenia: În cazuri de neurastenie constituțională, este de incriminat cu mare probabilitate ereditatea, cu toate că nu este complect dovedit; spre deosebire de cea câștigată prin surmenaj. Există și forme de trecere între aceste două.

Paralizia progresivă: Faptul că în această boală metaluetică, ereditatea ar avea un rol, încă nu este complect elucidat.

Parkinsonismul: După Kehrer, constituția ereditară, ar avea rolul determinant în producerea acestei boli. Transmiterea dominantă este mai posibilă. Ea se poate prezenta numai în forme rudimentare, sau chiar numai în particularitățile temperamentului. Se pare că există relațiuni și cu alte psihopatii.

Paranoia: Rolul principal în producerea ei, este ereditatea (polimeria?) Paranoia se prezintă în familii, unde se găsesc și constituțiuni schizoide și maniaco-depresive. Se naște mai ales în familii psihopatică, ai căror membrii, prezintă de regulă o personalitate foarte complicată și o disarmonie psihică accentuată.

Paraplegia spastică: Pe lângă cazurile determinate exogen, există și cazuri determinate de ereditate. Imbolnăviri între frați se observă des, ceea ce indică transmiterea ereditară recesivă. Boala prezintă o mare variabilitate fenotipică.

Boala lui Merzbacher: A fost observată ca boală transmisă ereditar recesiv și legată de sex.

Atrofia lui Pick: A fost observată cu asemănare vădită la frați.

Pseudo-scleroza (Westphal-Wilson). Cauza este transmiterea ereditară recesivă, care produce întâiu o constituție anormală a ficatului și apoi duce la alterațiuni ale creierului.

Psihopatia: Cauza esențială, este o constituție ereditară anormală. Multe psihopatii trebuiesc considerate ca fenotipuri schizoide, maniaco-depresive și epileptoide. După *Bertitt*, frecvența psihopatiilor la rudeniile apropiate ale psihopatiilor, este da 2—3 ori mai mare ca la populația normală. Psihozele maniaco-depresive și sinuciderea, sunt

momente determinante, mai ales la neuropatzi precum și psihopați. La psihopați, variabilitatea produsă de factorii externi, este neîndoielnic mai mare decât la psihozele endogene.

Schizofrenia: În producerea ei, constituția ereditară trebuie neapărat admisă. Mersul acestei boli este recesiv și dimer. După Luxemburger, dintre 1000 oameni cari au trecut de etatea critică, se îmbolnăvesc 8—9. La copiii schizofrenicilor, acest număr va fi de 10 ori mai mare. Aici se mai adaugă încă, frecvența mare a psihopaților, cu caracter asemănător schizofreniei. Aceasta dovedește, că este o legătură genetică, între schizofrenie și psihopatii schizoide, sau chiar și între alte turburări mintale. Aceste relațiuni se pot astfel închipui, încât constituțiile cari determină în mod homozigot schizofrenia, determină în mod heterozigot stări psihopatică. Doi părinți schizofrenici, dau o descendență de 53% schizofrenici și 29% psihopați: adică în total 82% debili mintali, considerând că la cei 18% cari rămân, datele nu sunt concludive.

Debilitatea mintală: După Goddard, $\frac{2}{3}$ a cazurilor de debilitate mintală, sunt condiționate de ereditate. După Brugger și Lokay, numărul se cifrează la 78%. După gradul debilității mintale se deosebesc: Idioția, imbecilitatea și debilitatea. Nu numai turburarea intelectuală e caracteristică pentru debilitate, ci și turburarea precoce a dezvoltării psihice în general. Există mai multe forme ereditare: unele prezintă o transmitere ereditară monomeră. Debilitatea mintală, se poate transmite atât dominant, cât și recesiv. Debilitatea mintală, a fost observată ca fiind transmisă prin mai multe generații, în mod direct. Debilii mintali, căsătorindu-se frecvent între ei, se ajunge la o sumă a constituțiilor debilității mintale. În majoritatea formelor de debilitate mintală ereditară, predomină probabil polimeria. După Luxemburger, n'ar exista o contradicție între calculările statistice și ipoteza, care susține transmiterea ereditară dimero-recesivă; un gen fiind într'un autozom, celălalt fiind așezat într'un cromozom sexual. Prin aceasta, ar fi explicabil și frecvența predominantă a debilității mintale la bărbați.

Important este determinarea frecvenței debilității mintale, la rudele debililor mintali. Media numărului debililor la frați, este 17% dacă părinții sunt normali, 41% când un părinte e normal și 91% dacă nici unul dintre părinți nu este normal.

Paralizia spinală spastică: Formele benigne, prezintă o transmitere ereditară cu caracter dominant, cele

maligne cu caracter recesiv. Curtius, crede că paralizia spinală spastică malignă infantilă, ar avea o poziție intermediară, între forma recesivă și scleroza difuză. Ambele boli, se crede că ar fi condiționate polimer.

Bâlbâiala: Are frecvent un caracter familiar. Influențele mediului, au un rol în manifestarea bâlbâitului. Se transmite uneori cu caracter dominant.

Siringomielia: Boala este legată de o constituție ereditară patologică. Cercetările au dovedit, că cea mai frecventă formă a manifestărilor fenotipului, este »status distroficus«, se pare că acest status distroficus, ar fi și baza, pe care se dezvoltă și alte boli ale sistemului nervos. Nu s'a putut stabili, „dominanța sau recesivitatea.

Boala lui Thomsen: A fost observată în familia Thomsen, ca boală ereditară dominantă în șapte generații.

Spasmul de torsiune: Weygandt, crede într'o transmitere ereditară recesivă.

Tremurăturile ereditare: Au fost observate în mai multe generații, prezentându-se ca o transmitere ereditară directă.

Trofoneuroza: A fost observată familiar.

Scleroza tuberoasă: A fost observată familiar, cu transmitere ereditară dominantă.

Afazia: A fost observată familiar.

Diateze ereditare. Bolile organelor interne.

Boli infecțioase.

Achilia: Se prezintă în familii, unde aflăm frecvent anemia pernicioasă.

Acromegalia: Nu se știe precis, dacă factorul ereditar, ar avea un rol important în producerea ei.

Alcaptonuria: Transmiterea ereditară a acestei anomalii, este recesivă.

Anemia hipocromă: A fost observată într'un singur caz, cu caracter concordant la gemeni.

Arterioscleroza: Se prezintă frecvent la unele familii. Poate fi generală, sau localizată la o anumită regiune. Astfel, avem în unele familii arterio-scleroza cerebrală, în altele angină pectorală, în altele scleroza arterelor renale. Dengarz, a observat la doi frați sindromul Adam Stokes, a cărui cauză a fost arterioscleroza arterelor medulare.

Boala lui Addison: Atât cât este vorba de o atrofie

a capsulelor suprarenale, Weitz crede într'o transmitere ereditară recesivă.

Boala lui Basedow: Transmiterea ereditară are un caracter dominant.

Bronșiectazia; A fost observată concomitent, la rudeni de sânge de gradul I.

Cloroza: Este ereditară. Boala se prezintă numai la sexul feminin în timpul pubertății. Este datorită turburărilor organelor hematoformatoare și a glandelor endocrine. Pentru manifestarea acestei constituții, sunt de mare importanță și influențele exterioare.

Colecistopatia: A fost observată frecvent în familii. La membrii juvenili ai acestor familii, se observă la început manifestări dischinetice, apoi urmează calculoza și inflamația.

Diabetul insipid: A putut fi dovedită transmiterea ereditară cu caracter dominant.

Diabetul zaharat: Transmiterea directă este mai parțial admisă. O parte a cazurilor, este datorită transmiterii ereditare recesive. Frecvența cu care această boală a putut fi observată în familii, variază între 25—50%. *Finke* a găsit 15% diabetici între 750 de frați. *Camidge* crede că diabetul sub 40 ani, ar avea un caracter recesiv, iar cel observat peste 50 ani, ar avea un caracter dominant. Faptul că ar fi vorba aici, de diverse constituții ereditare, sau a unei constituții unice, care se manifestă în mod homozigot mai precoce și mai greu ca în stare heterozigotă, până în prezent nu s'a putut stabili.

Diatezele copilăriei: Sunt condiționate probabil, de anumite constituții ereditare. Părinții copiilor cu turburări de nutriție, suferă deseori de turburări digestive. Constituția limfatică și adenoidă, au fost observate ca multiplu dominant prin mai multe generații. Există probabil și constituții, cari determină concomitent mai multe diateze.

Obezitatea: Se prezintă cu o transmitere ereditară dominantă.

Gastrita: A fost observată familiar.

Guta: Se transmite cu caracter dominant. Se moștenește doar o predispoziție pentru gută, iar pentru manifestările ei, e nevoie de factori externi.

Glicozuria renală: Se moștenește probabil în mod dominant.

Hemoglobinuria paroxistică: A fost observată numai la un caz la gemeni (*Orel*).

Icter hemolitic: E cauzat de o constituție ereditară,

cu caracter dominant. Prin influența factorilor nocivi externi, se pot manifesta constituții latente.

Hemofilia: Urmează transmiterea ereditară recesivă legată de sex și se pare că acest gen, ar fi letal în stare homozigotă. Această boală nu se manifestă decât la bărbați. Ea nu e transmisă niciodată direct prin tată, ci totdeauna pe cale maternă. Femeile sunt vehicolul, fără a fi victime. Acest fapt se explică absolut ca daltonismul, hemofilia fiind datorită unui gen recesiv situat pe cromozomul X. Fie Xh un cromozom purtător de gen hemofilic. O femeie purtătoare a acestui gen, în stare heterozigotă XhX ar fi normală în aparență, sau nu ar prezenta decât turburări sangvine ușoare. Căsătorită cu un bărbat normal XY, ea va avea fete: unele cu constituție XhX ca a mamei, celelalte (jumătate) constituție normală XY. Băieții vor fi deasemeni jumătate normali XY— jumătate cu constituție XhY adică hemofilici.

Dacă un hemofilic XhY, se căsătorește (cea mai mare parte a hemofilicilor mor precoce) cu o femeie sănătoasă XX, toți băieții păstrând cromozomul X dela mamă, sunt normali: toate fetele, păstrând cromozomul Xh dela tată, sunt de constituție XhX, adică purtătoare de tară.

În familia elvețiană Tenna această constituție s'a transmis prin cinci generații feminine, pentru a se manifesta apoi la un bărbat. Constituția ereditară se manifestă la femeiheterozigot, în familiile în cari boala este benignă, pe când la familiile cu caracter malign, caracterul heterozigot la femei nu se găsește purtând deci un caracter recesiv. Constituțiile pentru hemofilie, se găsesc numai în anumite regiuni: Württemberg, Elveția și Anglia. Foarte frecvent la evrei. De altfel este o boală rară. Hemofilia din America de Nord și Africa de Sud, este datorită emigranților europeni, stabiliți aici,

Calculi urinari: S'au găsit într'o familie în cinci generații, cu predominiență la bărbați.

Anomalii cardiace congenitale: Persistența găurii lui Botal, este privită ca anomalie ereditară (Lenz)- Burwinkel a găsit într'o familie, un defect al septului interatrial, în patru generații. Un defect al septului interventricular, a fost observat într'o familie, în mai multe generații. Persistența ductului lui Botal, a fost observată la șase frați.

Boala albastră, a fost observată la 11 frați de patru ori. Atât părinții, cât și cei cinci copii a unui bolnav, au fost sănătoși.

Stenoza mitrală congenitală a fost găsită familiar. În mai mult de $\frac{2}{3}$ a cazurilor de boli de inimă, acestea au

fost găsite la frați și numai $\frac{1}{10}$ la descendenți, prin transmitere ereditară directă. Fapt care pledează, în majoritatea cazurilor, pentru constituții ereditare recesive și numai rar pentru o ereditate dominantă. La multe cardiopatii ereditare, s'au observat și malformațiuni a altor organe, cari sunt proporționale, cu intensitatea cardiopatiei.

Cardiopatii câștigate: Există cazuri, în cari endocardita este foarte frecventă în familii. Constituția ereditară, are în aceste cazuri neapărat rolul ei. Unele cazuri pledează pentru transmiterea cu caracter dominant.

Forma inimii: Observată la gemeni, ea variază. Variațiunile fiind datorite nu numai împrejurărilor exterioare, ci și diverselor constituții ereditare ale omului. Mai evident, se exteriorizează influența ereditară, în abaterile dela normal. (Tropfenherz).

Funcțiunea inimii: Turburările ritmice și tonusul vagului, sunt condiționate de ereditate. Weitz, consideră de condiționat ereditar, funcțiunea cardiacă vicioasă a vazoneuroticilor, infantililor, astenicilor și a turburărilor glandelor cu secreție internă. Această funcție vicioasă, s'ar moșteni cu caracter dominant. Tot așa și extrasistolele cât și tahicardiile paroxistice, au fost observate cu caracter familiar.

Boala lui Hirschprung: Se moștenește cu caracter dominant.

Hipertensiunea: După etatea de 50 ani, mai mult de jumătatea fraților hipertensivilor, suferă de această boală. Acest sindrom, a putut fi urmărit în mai multe generații, fiind transmis în mod direct. Aceste observații pledează pentru transmiterea ereditară dominantă. Constituția ereditară a hipertensiunii, se manifestă numai în timpul dezvoltării individului. Nu se moștenește hipertensiunea ca atare, ci numai predispoziția, care de multe ori se activează prin ingerare de proteine animale, pe când cu un regim vegetarian, tensiunea se menține în limitele normale. Dar și etilismul, emoții psihice, cât și surmenajul excesiv, intervin în activarea acestor predispoziții.

Hipotonia: A fost observată de Weitz la părinți și copii.

Idiosincrazia: Bolnavilor le este comun o predispoziție deosebită pentru reacțiuni alergice. În mai multe familii, s'a semnalat prezența concomitentă a mai multor idiosincrazii, prin transmitere ereditară directă, fapt care pledează pentru o transmitere cu caracter dominant. Prin urmare, există predispoziții specifice pentru: gută, migrenă, astm

bronșial, coriza fânului, urticarie, litiata biliară și edemu! lui Quincke.

Icterul infecțios: Kalk, a observat doi frați icterici, ai căror tată a avut de două ori icter. Peju, observă că cinci membrii ai unei familii, fac la cea mai mică stare febrilă un icter.

Icterul infecțios grav: A fost observat la mai mulți copii, ai acelorași părinți. Bosler, a descris un caz al unei femei cu șase copii, dintre cari trei au fost icterici, iar mătușa ei cu cinci copii, dintre cari doi icterici. Ca alte cauze în producerea acestei boli, se mai enumără; septicemia, lues, toxicoza gravidică. Afecțiunea constituțională a aparatului reticulo-endotelial la un părinte și la noul născut, a produs fenomene hemolitice temporare.

Boli infecțioase: (Cu excepția tuberculozei). Diferența în predispoziția ereditară, pentru anumiți agenți patogeni, va fi cu atât mai evidentă, cu cât diferența între două grupe de viețuitoare este mai mare. Dar și pentru rase există dispoziții specifice și de imunitate (Rassendisposition). O imunitate absolută a unei rase, față de un agent patogen pentru o altă rasă, se pare că nu există, ci numai diferențe în grad. Pe lângă dispoziții de grup, există și dispoziții individuale pentru un agent patogen.

Experiențele pe animale, au dovedit dispoziția ereditară specifică. De ex.: În crescătorile de șoareci ale lui Hagedorn, dispoziția pentru infecțiunea stafilococică, s'a moștenit recesiv. Dacă există la om dispoziții individuale creditare, atunci acestea trebuiesc să iasă la iveală în primul rând la gemeni. Prin studiul asupra gemenilor, s'a ajuns la concluzia, că în bolile infecțioase joacă un anumit rol, constituția determinată de o predispoziție ereditară. Incepând cu acele boli, cari sunt legate mai mult de ereditate, putem stabili următoarea ordine: tusea convulsivă, pojar, parotidită, varicelă, apendicită, oită, scarlatina, pneumonie și difterie.

Cercetări referitoare la familie, au furnizat date, ce dovedesc caracterul ereditar al predispozițiilor specifice. Scarlatina, apare mai frecvent în unele familii (după Lenz). După anamnezele familiare ale lui W. Fischer, dintre cei opt copii ai părinților, care au suferit amândoi de scarlatină, șase s'au îmbolnăvit de scarlatină. Dintre 17 perechi de părinți, din care un părinte a suferit de scarlatină, au rezultat 61 de copii- dintre cari 27 s'au îmbolnăvit de scarlatină. În 27 de cazuri, nici unul dintre părinți n'a suferit de scarlatină: dintre cei 95 de copii, 41 au suferit de scarlatină. În acest din urmă caz, s'a luat ca obiect de

observație, numai familiile cu cel puțin un copil scarlatinos. *Hirschfeld*, a determinat sensibilitatea pentru scarlatină prin proba Dick și cea pentru difterie prin proba Schick. După toate probabilitățile, în amândouă cazurile reacția pozitivă este datorită caracterului ereditar recesiv. Trebuie menționat însă că o reacție negativă, nu este o dovadă absolut sigură, pentru nesensibilitatea față de scarlatină sau difterie. Amigdalitele sunt după *Lenz*, în mod evident mai frecvente în unele familii. Despre dispoziția pentru pneumonie, avem observația lui *Pearl*. Acesta pornește dela o familie cu 13 copii, unde observă că toți s'au îmbolnăvit de pneumonie, unul avea și Tbc. și altul era suspect de Tbc. El observă la predecesorii din partea tatălui, prezența unei predispoziții pentru Tbc. iar la predecesorii mamei, pentru bronșită și pneumonie.

Din amestecarea acestor două caractere, reese predispoziția pentru pneumonie la toți copiii.

Cretinism: Cretinismul survine la orice rasă (mai ales la evrei, țigani) în caz de ivire la un om sănătos, se prezintă în prima generație prin gușă în a doua prin cretinism. *Lenz*, crede în existența unei moșteniri pe seama plasmatică.

Gușă: Este endemică, aparține anumitor regiuni geografice. Influențele externe, sunt de mare importanță, pentru explicarea frecvenței acestei boli și întinderii ei geografice, totuși nu este de neglijat nici ereditatea. A fost observată deseori familiar. Este transmisibilă până la generația 6-a. în linie directă polimer. Survine la 3 femei de trei ori mai des decât la bărbați 3 : 1.

Ciroza hepatică: *Umber*, observă mai mult o predispoziție pentru ciroză.

Leucemie: La leucemia limfatică, e probabil că există un oarecare „moment endogen“, pe când la leucemia mieloidă nu se observă influența ereditară.

Funcția stomacală: Se observă că din punct de vedere al eredității, joacă rol felul secreției gastrice. (bogăția în HCl).

Emacierea: Ereditatea a fost presupusă drept cauză esențială.

Mixedem: Cauza principală ar fi o predispoziție ereditară. A fost găsită în mai multe rânduri la frați.

Rinita: Există o eredo-predispoziție, pe lângă alte cauze externe.

Funcția renală: Ar exista o predispoziție, în cece privește puterea de filtrare a rinichilor.

Anemia pernicioasă : Ț considerată de *Naegeli* ca un complex etiologic. Este ereditară.

Pneumonia cu delir : Survine la indivizi a căror predecesori, au suferit de vre'o boală psihică nervoasă.

Policitemie : Este ereditară, se crede că ar fi în legătură cu o funcție vicioasă a organelor hematopoetice.

Pneumotorace : Anomalie moștenită.

Teleangiectazia ereditară hemoragică : (boala lui *Osler*) Boala este caracterizată prin epistaxis repetat și venectazii ale mucoasei și pielei nasului. Boala poate duce uneori la moarte. Se pot găsi încă teleangiectazii și în alte locuri; urechi, limbă. După localizarea lor dau: hematurii, melenă, hemoptozii și hemoragii cerebrale. Este ereditară dominantă.

Endarterita obliterantă : (boala lui *Bürger*). Este ereditară și familiară, are caracter dominant, iar ca factori adjuvanți pot fi incriminate, răceala și fumatul.

Tuberculoza : După cercetările lui *Diehl* și *Verschuer* reese că există o predispoziție ereditară pentru tbc. Această predispoziție s'ar explica, prin moștenirea unui organism slăbit și prin conviețuirea în mediu tbc. S'a constatat totuși, că trecând prin mai multe generații, boala își pierde din virulență. Astfel s'ar explica, de ce evreii se îmbolnăvesc mai rar și prezintă formele cele mai ușoare de tbc. S'ar explica prin aceea, că de sute de ani, ei trăiesc în orașe, adică în medii infectate, organismul lor câștigând un fel de imunitate. (Vezi pag. 62 jos).

Ulcerul gastric : Survine cu atât mai precoce (în vârsta tânără) și mai intens, cu cât predispoziția este mai mare (cu cât mai multe generații anterioare au suferit de ulcer). În caz de ulcer familiar, survin aceleași fenomene și complicații la toți suferinzii. La cei sănătoși dintr'o astfel de familie, s'a observat o hipersecreție și o ușoară gastrită cronică. Are un mers recesiv.

Varice : Părinții sănătoși vor avea copii sănătoși, aceasta pledează pentru un caracter dominant, în ceea ce privește predispoziția la venectazii. Dacă ambii părinți au suferit de varice, ea va apărea deja în tinerețea copilului. Dacă numai unul din părinți a fost bolnav, survine mai târziu, dar nu este absolut necesar apariția bolii. Varicele este o boală ereditară, dar nu exclusivă. Cercetările în acest domeniu sunt încă neclare și incomplete.

Rinichi polichistic : Survine mai ales la frați. Se crede că are la bază, un factor ereditar subletal. Survine

și la vârsta înaintată, se pare că are la bază o ereditate dominantă.

Cistinurie: Survine mai ales la bărbați și este ereditară.

Anomalii ale formei corpului, boli din domeniul chirurgiei, ortopediei, ginecologiei și stomatologiei.

Aplazia articulară interfalagiană: cu anchiloză, este o anomalie ereditară prin excelență, care a fost dovedită în mai multe familii, până la cinci generații ca dominantă simplă.

Arachnodactilia: Este o anomalie rară, caracterizată prin lungimea anormală și gracilitatea degetelor dela mână și picioare. A fost observată uneori familial.

Artrita: Hangarter a examinat o familie, în care cinci persoane sufereau de o poliartrită reumatică deformantă cronică, trei aveau artrită deformantă, nouă aveau reumatism acut și cronic, cinci aveau reumatism muscular, lumbago și sciatică și doi turburări trofice ale țesutului osteogen. El presupune o slăbire ereditară a țesutului conjunctiv.

Constituția astenică: *Lenz* crede că motivul hotărâtor, ar fi predispoziția ereditară. Această presupunere reese, din rezultatele obținute prin cercetări asupra gemenilor și din unele observații familiare, unde constituția astenică se moștenește ereditar. *Czörs* a observat simptome parțiale de constituție astenică de ex.: coasta Xa flotantă, rinichi mobil, cari păreau să fie dominante neregulate.

Sindromul lui Bardet-Biedl: Sindromul complet se manifestă prin obezitate, hipogenitalism, retinită pigmentară, deficiențe ale inteligenței, anomalii ale craniului (oxicefalii), polidactilie uneori sindactilie. Observat la mai mulți membri ai aceleiași familii, de obicei la frați. Nu se poate preciza, dacă este vorba de o ereditate în polimerie sau recesivă.

Brachidactilia; Se prezintă fie ca o hipofalangie sau lipsă de segmente, sau ca o brahifalangie sau segmente mai scurte. Ambele forme sunt ereditare dominante simple. Brahifalangia poate fi însoțită de o întârziere în creșterea capului sau în cazuri extreme tabloul condrodistrofiei.

Brahimetapodia: După *Aschner* și *Engelmann*, este o scurtare a oaselor metacarpiene, respectiv metatarsiene.

Anomalia a fost observată ereditar fie singură, fie în combinație cu alte anomalii.

Torticolis: Ar fi o predispoziție congenitală bolnavicioasă. Unele observații familiare, arată o moștenire directă prin mai multe generații, ceea ce nu este o regulă. Nu s'a putut preciza mersul ereditar.

Condrodystrofia: S'a putut observa o ereditate dominantă în unele familii, așa de ex; *Herrgott* la 13 persoane în trei generații, iar *Böckh* la opt persoane în cinci generații. Mai des se observă condrodystrofia sporadic sau la mai mulți frați, însă nu sub formă de ereditate directă, ceea ce pledează pentru un mers ereditar recesiv. Din singura căsătorie cunoscută între doi părinți condrodystrofici, s'a născut un copil condrodystrofic.

Retracția tendinoasă cutanată (Dupuytren): Anomalia s'a observat în mai multe familii, ca ereditate directă. Predispoziția dominantă, se manifestă mai rar la femei ca la bărbați.

Disostoza cleido-cranială: În multe genealogii, se observă mersul ereditar dominant simplu, care poate să fie neregulat. Variabilitatea intrafamiliară a tabloului bolii, este destul de pronunțat. În unele cazuri se observă numai lipsa claviculelor, iar în altele numai turburări de osificare ale craniului.

Displasia periostală hiperplastică: Este o anomalie contrară precedentei, manifestată printr'o oxicefalie, care e rezultatul prematur al osificării oaselor bazei craniului. *Dzierzynsky* care a descris-o prima oară, a observat-o la 12 persoane într'o familie, dintre cari 3 cazuri s'au transmis direct dela părinți asupra copiilor.

Eclampsia: Într'un caz comunicat de Harif, două surori gemene s'au îmbolnăvit de eclampsie, iar una din ele a murit pe când naștea, mama lor murise de eclampsie.

Ectrodactilia: Adică lipsa unuia sau a mai multor degete, dela mână sau picior. S'a observat de repetate ori, ca un caracter ereditar dominant simplu. Lipsa degetelor nu sunt mereu aceleași, putând lipsi și altele.

Encondroame multiple: Din 246 de cazuri, 38 erau cu cazuri multiple în familie. Cazurile ereditare în familie, de obicei sunt combinate și cu exostoze.

Exostoze multiple cartilagineoase: Din 1237 cazuri studiate, 803 au fost dovedite ca fiind ereditare. Ele au rezultat din 192 familii. Multe genealogii, arată un mers ereditar dominant simplu. Rar se observă omiterea unei generații. Transmitătorii în aparență sănătoși, pot avea

exostoze latente, cari nu se pun în evidență la o examinare obișnuită. Există familii unde avem exostoze mari, altele cu exostoze mici. Deasemenea numărul diferă în diferite familii și localizarea se poate schimba intrafamiliar, însă există multe familii, unde are un caracter omogen. Intr'o familie s'a observat la 17 membrii, la cari exostozele erau localizate în regiunea genunchiului.

Genum varum și valgum : Pe lângă formele rachi-tice, cari sunt mai numeroase, se observă și cazuri unde cauza este o predispoziție ereditară. Pentru aceasta ple-dează unele observații familiare.

Halux valgus : Pe lângă cauze externe, un rol im-portant are și predispoziția familiară. Hanhart a observat o familie, în care anomalia s'a transmis direct în 4 ge-nerații.

Hernia : Atât rolul ereditar, cât și rolul factorilor externi în producerea herniilor, reese din observările asupra gemenilor.

Birkenfeld pe baza cercetărilor proprii, a putut do-vedi o predispoziție ereditară în hernii, cari în aceleași familii se pot manifesta ca hernii inghinale, femurale, ombilicale și epigastrice. Însă există și familii unde avem numai un singur fel de hernii. Predispoziția se manifestă mai ușor la bărbați, decât la femei. Frecvența herniei inghinale, este la bărbați 1/20—30 la femei 1/120—150.

Picior excavat : A fost observat de mai multe ori familiar.

Luxația congenitală coxo-femurală : La o familie descrisă de Roch, un bărbat suferind de luxație conge-nitală, în două căsătorii cu femei sănătoase, a avut copii bolnavi. După constatările lui Isigkeit și Hoof, la sexul masculin s'a găsit 62%, iar la femei 58%. Iar după Ver-schuer, frecvența e mai mare la femei ca la bărbați, cu de 5—6 ori și survine mai mult în partea stângă. Aschner amintește două cazuri cu mers ereditar recesiv. Hoof și Lenz, crede că ar fi vorba de un mers ereditar do-minant. Aschner constată coincidența acestei boli, cu ano-malii ale altor articulații.

Hiperfalangia : S'a observat police cu 3 falange și degete cu 4—5 falange, în combinație cu alte anomalii. Ereditatea dominantă s'a observat la unele familii.

Hipertelia : Poate să survină în unele familii în mai multe generații.

Hipospadias : Anomalie ereditară dominantă, strict limitată la bărbați. Femeile pot să transmită boala.

Camptodactilia : Este o anomalie cu caracter ereditar dominant.

Clinodactilia : Are un mers ereditar dominant.

Picior equin : E de două ori mai frecvent la sexul masculin, decât la cel feminin. Jumătatea cazurilor e bilateral. Transmiterea prin sexul feminin, e mai rară ca la bărbați. In unele familii, se prezintă ca o ereditate directă prin 4 generații. Unii observatori constată o ereditate recesivă. Intre frații celui cu picior equin 35% sunt iarăși interesați.

Boala lui Köhler : Nu sunt încă documente precise asupra observării ei.

Degete hipocractice : Thompsen descrie 11 familii, cu simplă și multiplă afecțiune. In 8 familii este o ereditate directă, in 3 familii prezintă neregularitate. Este o boală ereditară simplă dominantă cu neregularități. In 5 familii observate, afecțiunea a fost bilaterală, in 6 familii unilaterală.

Criptorhidia : Survine numai prin factori externi.

Gură de iepure, de lup : Sexul masculin e interesat mai frecvent, cam in 3/5 din cazurile observate, partea stângă e mai frecventă. In 44% a cazurilor, survin îmbolnăviri și in rudenie, iar in 20% e pur familiar. Inca nu s'a observat ereditatea recesivă.

Luxațiuni : Cea coxo-femurală a fost deja studiată. Luxația radială survine familiar. Luxația rotulei survine cu caracter ereditar dominant.

Carcinoame : La copiii din familii, unde s'au observat carcinoame la mamă, s'au constatat tumori benigne. Se admite o ereditate recesivă la șoareci (Mand Slye), însă nu se poate aplica la om.

Condrodistrofia radială : Uneori se observă in familii :

Osteoscleroza : Este rară, s'a observat in 3 famiii 8 cazuri. Există o ereditate recesivă.

Menstruația : Turburările menstruale sunt foarte frecvente in unele familii.

Microcefalia : S'a observat la mai mulți frați. Cauza s'ar datora bazinului strâmtat.

Miom : Survine mai mult la evreice și negrese.

Osteogeneza imperfectă : Survine intrafamiliar.

Osteita deformantă : S'a observat mai mult la părinți și copii.

Osteocondrita deformantă a coapsei : Are caracter ereditar. La manifestarea ei survin și factori externi.

Fimoza : Are caracter ereditar dominant.

Picior plat: S'a observat în mai multe familii frecvent, atât congenital cât și dobândit.

Rachitism: Sunt mai multe feluri de eredități speciale în rachitism. În unele familii survine mai ales scolioza, în altele craniotabes sau genu varus, are caracter ereditar dominant. Pentru manifestarea lui, joacă rol important alimentația, carențele de vitamine etc.

Acromegalia: Acromegalii parțiale s'au observat în mai multe familii.

Aplazia oaselor lungi: Lipsa oaselor: femur, radius, cubitus, peroneu, sunt defecte de ereditate. Probabil că există o ereditate recesivă.

Spina bifidă: este o anomalie destul de rară, sunt puține cazuri familiare, s'a observat la mai mulți frați sau în rudenie, cu caracter recesiv. S'a observat și la gemeni. Anomalia este combinată și cu alte defecte: scolioza, hidrocefalia, etc.

Simfalangia: a fost observată cu caracter dominant.

Sindactilia: are caracter dominant. Este combinată cu polidactilia la același om sau în aceeași familie.

Sinostoza congenitală radio-cubitală: această anomalie se găsește mai ales familiar. S'a observat la 13 persoane în trei generații, cu caracter dominant. Este asociată și cu alte anomalii.

Torace în pânzie: congenital, a fost observat ca o anomalie repetată în linie directă la mai multe generații.

Degete în tambur: S'a găsit în unele familii, ereditatea este discutată.

Craniu în cupolă: S'a observat adesea familiar. Cele mai multe cazuri interesează frații. În majoritatea cazurilor pare să aibă un caracter recesiv.

Prognatismul și progenia: au caracter dominant.

Odontocronoză: S'a găsit într'o familie, la patru generații în linie directă.

Caria dentară: a fost studiată de către Korkhaus și Siemens pe gemeni, neajungând la nici un rezultat în cecea privește ereditatea ei, atribuindu-o influențelor externe (alimentație, civilizație). Cercetările asupra diferitelor familii de către Dietrichs, au adus la următoarele rezultate: Dacă ambii părinți nu au leziuni dentare evidente, atunci din 38 de copii, 23 au aceeași stare dentară, și numai 6 au carii. Dacă ambii părinți au carii evidente, atunci 84 de copii au carii, iar 19 fără. La unele familii s'a observat anomalii de ocluziune și diastemia.

Anomaliile ale numărului pot surveni familiar și au un caracter dominant. În privința formei și mărimii dinților, caracterul pare să fie dominant.

Boli de ochi, piele, nas, gât și urechi.

Acnea vulgară; importanța transmisiunii ereditare, a fost stabilită prin studiul gemenilor. Siemens admite ereditatea polimeră. Sunt acnee cu predispoziții, față de acnea toxică.

Acrocianoza: Pe lângă cauze externe ar fi și o predispoziție ereditară.

Albinismul: După dimensiune poate fi universal sau circumscris, după intensitatea lipsei de pigment, unul complet și altul incomplet. În medie se găsește un caz de albinism complet pe 10—20.000 de locuitori. O mare parte ia naștere din căsătoria rudelor 14—15% (Weinberg, după Davenport 33%). Doi albișori numai rar nu au copii albișorici. Ereditatea este simplă recesivă. Este combinat cu anomalii ale ochilor sau pielei. În regnul animal, albinismul este foarte răspândit. De la A. complet la A. incomplet, sunt mai multe stări de tranziție, a căror ereditate nu este încă destul de cunoscută. A. circumscris a fost observat până la 6 generații, cu mers ereditar dominant. Petele albe neereditare, sunt numite de Siemens Nevi depigmentari. Fapte interesante atașate albinismului, sunt acelea relative la pielea pestriță a negrilor. Un caz semnalat de Castle și Simpson: anomalia apare în 1853, la o fată de mulatru din Luisiana, care căsătorindu-se cu un negru, are 15 copii, din cari 8 cu pielea pestriță și 7 de culoare uniformă. Mama ar trebui să fie de constituție heterozigotă, genul pestriț fiind dominant.

Alt caz interesant este acela al tribului indian San Blas, în republica Panama, semnalat întâiu de Wafer în 1699 și restudiat recent de R. G. Harris 1926. Cu toate că regulile sociale ale acestui trib, interzic căsătoria între albișori, această anomalie se menține cu mare frecvență, de mai mult de trei secole. S'au recenzat 138 albișori la o populație de 20.100 indivizi, ar fi o frecvență de 0,7%.

Angina: după Albrecht, s'a observat de multe ori familial o predispoziție la anginele recidivante și la amigdalele purulente.

Aniridia: Lipsa irisului, este un exemplu clasic de ereditate dominantă (Waardenburg). La baza ei ar fi o malformație embrionară a retinei. Lavrentief găsește din 30 de cazuri 19 ereditare, Tokkus din 56 de cazuri 27 ereditare. Waardenburg stabilește din tabelele familiare, ereditatea până la generația 5-a.

Aplazia congenitală a pielei: cicatrici congenitale și

defecte ale pielii s'au găsit familiar, ceea ce ar arata un factor ereditar în producerea lor.

Aplazia pilorum intermitens: Din 44 de cazuri 16 sunt familiare. Cazuri singuratice sunt mai frecvente. La cele familiare, este un mers ereditar neprecis dominant.

Astigmatismul: corneei, este un caracter pentru care există forme nesigure dominante și recesive. Ereditatea sau predispoziția este supusă oscilațiilor.

Aterom: (epidermoide multiple) După Siemens, cauza eficientă ar consta într'o formă dominantă ereditară, care se manifestă în $1/2$ — $2/3$ din moștenitori. Boala se găsește mai rar la femei decât la bărbați și pare condiționat de selecționarea materialului.

Albinismul ochilor: Este forma circumscrisă a albinismului la ochi. Forme 1. A. universal, incomplet, cu desvoltare incompletă a maculei și lipsa nistagmului. Mers simplu recesiv sau inconstant dominant.

2. A. izolat, cu nistagm secundar și mișcări ale capului, este recesiv legat de sex.

3. Aplazia sau hipoplazia maculei luteea, recesiv legat de sex, inconstant dominant.

4. Aplazia și hipoplazia maculei luteea și părți ale retinei cu hemoragii, este simplu recesiv.

Genele: Lipsa genelor sau dubla rânduire (dischezia). survine în cazuri rare, pare să aibă un mers simplu dominant.

Blefarochalazis: observat uneori ca semn dominant la mai multe generații (Waardenburg).

Buloza spontană congenitală: s'a găsit mai des la rudenii de sânge. Ereditatea nu-i lămurită.

Cloasma: pe lângă cea simptomatică neereditară, există o cloasmă spontană.

Boala lui Darier: este în $1/4$ familiar. Cauza poate fi o predispoziție ereditară dominantă, cu puțină probabilitate de manifestare.

Dermatita herpetiformă Duhring: observată într'o familie la 12 persoane, în trei generații. Este dominantă ereditară (Siemens).

Ectopia lenticulară: găsită familiar, uneori dominant ereditar în mai multe generații, alteori recesiv ereditar. Ca anomalie este combinată cu ectopia pupilară. Uneori se găsesc amândouă într'o familie. Sunt și familii unde numai una se transmite.

Eczema seboreică: în urma unei statistici a lui Siemens pe gemeni, s'a stabilit o predispoziție ereditară, pentru această boală a pielii.

Efelidele (pistruii): importanța ereditară a fost constatată prin studiul gemenilor (Siemens). Acesta admite ereditatea polimeră, cu participarea dispozițiilor dominante. Hammer găsește din 70 de familii, 5 cu ambii părinți cu efelide. Din totalul de 35 de copii ai acestor familii, 30 au fost pistruiți. Din părinți cu efelide, 62% din copii au efelide. Există o corelație între părul roșu și efelide. Pistruii lipsesc la albișori, ceea ce denotă că albinismul, este epistatic față de efelide. Sunt și efelide neereditare (artificiale, solare).

Epidermoliza buloasă: boala se manifestă prin formarea de bule pe piele. Poate fi ereditară sau datorită excitațiilor toxice: As. iodoform, etc. Bulele se pot vindeca complect, sau să lase atrofii și distrofii. Este o formă buloasă mecanică simplă, ce se transmite simplu dominant, dovedit în mai multe familii, mai frecventă la femei. O formă buloasă mecanică distrofică mai rară, cu un mers direct recesiv (Siemens). O formă clinică a celei distrofice cu anchiloză, s'a arătat a fi recesivă, același lucru s'a stabilit pentru buloza mecanică din copilărie, care este letală.

Incărunțirea părului: precoce și tardivă, a fost observată familiar. Observări făcute la gemeni, ar pleda pentru o ereditate.

Daltonismul: Este un exemplu foarte net, de ereditate legată de sex în speța umană, ca și hemofilia, Tatăl nu transmite niciodată boala la fiii lui, dar o parte din fiicele lui, cu vedere normală fiind, căsătorite cu bărbați normali, transmite boala la jumătate din copiii lor. Toate aceste fapte se explic ușor, admitând că daltonismul decurge dintr'un gen recesiv legat de sex, adică situat pe cromozomul X.

O daltoniană căsătorindu-se cu un bărbat normal, va avea toți băieții cu daltonism, pentru că toți vor primi de la mama lor un cromozom Xd (daltonian). Căsătorindu-se cu un daltonian, va avea toți copiii cu daltonism, pentru că toți cromozomii în joc vor fi Xd. Daltonismul total a fost observat familiar la toți membrii, iar la rude de sânge în procent de 20—33%.

Este stabilită ereditatea recesivă legată de sex.

Fistula auris congenita: stabilită familiar în mai multe generații ca direct ereditară (Albrecht).

Formarea cheliei: are un mers dominant ereditar, limitată la bărbat.

Glaucom: se dezvoltă mai mult pe bază neereditară. Sunt și familii unde apare ereditar, nu numai hidroftalmia

buftalmia — sau glaucomul juvenil) ciși glaucomul adul-
tului. Ereditatea e parte dominantă, parte recesivă.

Gliomul retinian : Cauza este ereditară. Uneori mers
dominant cu inconstanță în manifestări. Câte odată apare
la rudele de sânge ale părinților, ca recesiv. (Waarden-
burg.)

Fistule la gât : au fost observate într'o familie în
mai multe generații.

Atrofii ale pielii : sunt de cele mai multe ori pur
ereditare, cu caracter tipic familiar.

Capilarele pielii : Cercetările microscopice a capila-
relor pe gemeni, arată o predispoziție ereditară a sindro-
mului vegetativ capilar, manifestat prin piele marmorată,
neuroza vaselor, acrocianoză, dermatografism, roșeața po-
meților, teleangectazie, etc.

Hiperidroză : la mâini și picioare. După Siemens,
prin observații la gemeni, arată o predispoziție ereditară.

Hipermetropia : Cercetările familiare, arată că formele
cele mai accentuate de hipermetropie, se transmit recesiv.
Este însoțită de obicei de microcornee și blefarofimoză.
În formele heterozigote, apar manifestări intermediare. Ca-
zurile mai puțin grave, se transmit parte dominant, parte
recesiv. Se admit mai multe predispoziții ereditare pentru
hipermetropie. Waardenburg găsește la 35 de familii cu
încrucișări de hipermetrop-emetrop HxE 174 copii, din cari
79 sunt hipermetropi (45%). La 30 de familii E x E cu 181
copii găsește 46 H (25%). La 15 familii HxE numai copii
emetropi. La 4 familii HxH 24 copii hipermetropi.

Hipertelia : uneori constatată familiar, ca ereditate
directă cu oscilații mari.

Hipertrichoza : a fost găsită familiar ca formă gene-
rală și circumscrisă. Însă constituția și influențele externe
au importanță capitală (Siemens). Persistența lanugo-ului
pare ereditară, dovedită prin studiul gemenilor și singu-
raticelor cazuri familiare (Siemens).

Hipotrichoza : constatată de multe ori familiar, cu un
caracter simplu dominant. Unele cazuri recesive, sunt ad-
mise de Siemens, ca neregulat dominant. Uneori se com-
bină cu distrofia unghiilor și alte anomalii.

Ichtioza vulgară : a fost constatată de multe ori, ca
moștenire directă în mai multe generații, cu mers neregul-
lat dominant (Siemens). În unele familii, ca recesiv legat
de sex (Orel-Czörsz). Ichtioza congenitală are trei forme :
I. gravis : I. larvata ; I. tarda. La ichtioza larvata s'a con-
statat o ereditate simplă recesivă. Printre frații bolnavilor,
raportul bolnav — sănătos este 1 : 6. Ereditatea la forma
1 și 3 e prea puțin elucidată. Ereditatea dominantă pare

exclusă. La frați s'a constatat rar alăturarea formei 2 și 3, pe când 1 și 2 și 1 și 3 n'a putut fi stabilită. Ichtioza gravis și ichtioza congenitală, după Siemens este cauzată de o predispoziție ereditară.

Surditatea urechei interne ereditară: factorul, este o malformațiune a urechei interne. Este ereditară simplă dominantă. În familii se pot găsi toate gradele până la surditate completă.

Cataracta: după timpul apariției se admit cataracte: senile, presenile, juvenile și congenitale. Unii admit un moment ereditar la cel juvenil și congenital, de regulă au o ereditate dominantă. Anatomic se disting următoarele forme: C. zonulară, C. nucleară, C. totală, C. coraliformă, C. stelată, etc. Atât cataracta obișnuită, cât și formele ei sunt ereditare. Sunt și tipuri de cataracte familiare (*Vogt-Waardenburg*). Se combină și cu alte boli.

Edemul laringian: edemul lui Quincke, se transmite în formă dominantă în mai multe generații. După *Osler* în 5 generații la 28 de indivizi, după *Ensor* în 7 generații la 49 indivizi, din cari 12 au murit de edem. După *Schubiger* în 4 generații la 15 indivizi. După *Crowder* în trei generații la 22 persoane, cu 14 morți (după *Albrecht*).

Cheratoconus: Pe lângă alte cauze, joacă un rol și ereditatea, cu forme recesive și dominante (*Wardenburg*).

Cheratoza foliculară lichenoidă: *Siemens* admite o ereditate monomeră.

Cheratoza palmară și plantară: apare în trei forme clinice: difuză, în grupe și în formă de eflorescență. Sunt și cazuri ereditare. Forma difuză palmo-plantară, e de cele mai multe ori dominantă, cu manifestări de predispoziții (*Siemens-Günther*). În unele cazuri atipice, apar și alte mersuri ereditare: recesiv, dominant, legat de sex. Ereditatea a fost constatată și din studiul gemenilor (*Siemens*).

Colobomul irisului: este o malformațiune embrionară, datorită unei închideri incomplete sau întârziate, a deschizăturii palpebrale. Cauza este o predispoziție ereditară dominantă. Din 76 familii cu 206 copii, au avut 70% această boală, $\frac{1}{3}$ până la $\frac{1}{2}$ unilaterale (*Waardenburg*).

Degenerescenta maculei: se găsește în mai multe tipuri familiare și arată un mers ereditar, parte dominant, parte recesiv legat de sex.

Megalocorneea: observată în mai multe familii, ca recesiv legat de sex. Uneori dominant sau polimer. Starea opusă, microcorneea, uneori observată dominant sau recesiv, ereditar.

Melanismul: pigmentarea excesivă a pielii, mai ales

în regiuni expuse traumatismelor. *Scheit* observă într'o familie: 14 persoane în patru generații.

Persistența membranei pupilare; observată la ambii ochi, ai unei perechi de gemeni (*Wiegmann*). Se cunosc și cazuri familiare.

Microftalmia și anoftalmia: se combină cu colobom și alte anomalii. Sunt forme dominante și recesive, probabil cu phenogeneză diferită (*Waardenburg*).

Miopie: nu trebuie așteptată calea ereditară, fiindcă o serie de schimbări în structura și funcțiunea ochiului, pot să dea miopie. Schimbarea diametrului de modificare de refracție a ochiului, a fost stabilită prin studiul gemenilor. Multe cazuri sunt recesiv ereditare. Se pare că există și forme dominante (*Clausen, Czellitzer, Jablonsky, etc.*)

Naevi: forme tipice, se găsesc rar ereditar în familie. Neereditatea a putut fi stabilită de multe ori la gemeni, iar la *Naevi pili, Siemens* admite neereditatea. Trebuie deosebiți *Naevi Lentigini*, cari apar în primul an. Nici aici ereditatea nu influențează mărimea și localizarea, ci mai mult numărul lor (*Siemens* la gemeni). Pentru naevii vasculari, trebuie admisă o predispoziție ereditară (*Siemens*).

Hemeralopie: *Waardenburg* distinge trei forme: 1. forma dominantă cea mai frecventă. Dintre cazuri, cei normali sunt mai frecvenți decât cei cu hemeralopie. Copiii sănătoși, se găsesc mai mulți la hemeralpia tatălui, decât la hemeralopia mamei. *Lenz* admite că spermatozoizii cu dispoziții la hemeralopie, nu fecundează ovulul în aceeași măsură ca cei normali. 2. Forma recesivă legată de sex cu miopie. 3. Forma recesivă. După concepțiile noi, astăzi Hemeralopia este considerată ca prima fază din hipovitaminoza-A.

Anomaliile unghiilor: natura poate fi familiară. *Siemens* dă o tabelă asupra acestor cazuri.

Fose nasale supranumerare, septul nasal; Din studiul lui *Schwartz* asupra gemenilor rezultă baza ereditară.

Nistagmul: există un nistagm primar simplu recesiv, sau recesiv legat de sex, sau neregulat dominant asociat cu miopie. Este o boală ce poate proveni din multe boli congenitale extraoculare. Uneori se combină cu albinism. Există o formă neregulat dominantă ereditară, nistagmul latent, care se ivește la acoperirea unui ochiu.

Atrofia optică; poate să ia naștere: 1, dintr'o afecțiune a retinei sau 2. dintr'o afecțiune a nervului optic. Dease-

meni printr'un sifilis, sau ereditar: sindromul lui Leber. Se bazează pe o discordanță a hormonului sexual. E mai frecventă la bărbat. În unele familii se manifestă dominant, deasemeni la femei heterozigote. Din observațiile lui *Drexel*: căsătorii dintre bărbați sănătoși și femei heterozigote, dă la 31 de băieți 26 bolnavi: la 23 de fete o bolnavă și 9 transmițătoare. În 3 familii cu bărbați sănătoși și femei bolnave, 12 băieți sunt bolnavi și 1 sănătos, din 5 fete 3 sunt transmițătoare.

Otoscleroza: ereditatea joacă un rol important. Cercetările noi (*Davenport, Milles, Trink*) au ajuns la concluzia, că dacă amândoi părinții sunt bolnavi de otoscleroză, atunci toate fetele sunt bolnave și $\frac{2}{3}$ din băieți. Dacă numai mama e bolnavă, fetele și băieții sunt bolnavi în aceeași proporție. Dacă numai tatăl e bolnav, atunci fetele sunt mai des bolnave cu 50%. Dacă ambii părinți sunt sănătoși și unii din copii sunt bolnavi, între acești copii, proporția dintre băieți și fete, este egală. Frecvența otosclerozei în America de Nord e de 2‰ .

Ozena și rinita atrofică: a fost constatată familiar și în succesiune directă. Joacă rol predispoziția ereditară (*Albrecht*).

Pernionul: observat familiar, se constată la anemici, la ipotensivi (*Siemens*).

Porocheratoza Mibelli: anomalie ereditară dominantă, care preferă sexul mascul.

Psoriaza: se constată în mai multe generații, în linie directă. Probabil ar fi o predispoziție ereditară inconstant dominantă (*Siemens*). În unele familii s'a constatat localizări simetrice.

Pterigion: s'a observat familiar (*Waardenburg*).

Ptoza: sunt mai multe forme ereditare, 1) izolată, 2) cu epicant, 3) ptoza cu oftalmoplegie, 4) paralizia mușchilor oculari necongenitală. În cele mai multe familii apare ereditar dominant. Sunt și cazuri recesive. Deranjul poate fi central sau periferic.

Boala lui Recklinghausen: din 466 de cazuri, se observă la copii în 18%, la părinți 16% (*Fischer*). Rudenia de sânge nu importă. Nu se știe mersul ereditar. Se găsesc și forme abortive. Se combină cu alte boli: turburări de inteligență, sexuale, creșterea oaselor.

Retinita pigmentară: formă rară, se transmite dominant. După *Bell*, care a urmărit 26 de familii, cu 148 de bărbați și femei, a observat transmiterea până în 6 generații. Mai frecvent forma recesivă. În $\frac{1}{4}$ — $\frac{1}{3}$ din bolnavi proveneau din rudeni de sânge, ceace pledează pentru

un caracter recesiv. În familiile acestea tarate, se combină și cu alte boli: surditate, boli nervoase.

Glande sudoripare: lipsa lor, precum și a celor sebacee și lacrimale, e considerată de *Siemens*, ca o formă ereditară recesivă legată de sex.

Strabismul: *Crzellitzer* găsește la copii de școală 2%, la recruți 1%, la frați din părinți sănătoși 13—15%. Dacă un singur părinte suferă de strabism, atunci dintre frați au strabism 29%. Strabismul intern se transmite mai frecvent ca cel extern. Ereditatea recesivă ar juca un oarecare rol în această boală, totuși nu-i stabilit. Pe lângă acest factor ereditar, mai sunt și factori externi cari ar determina strabismul.

Surdomutitatea sporadică; are 6 forme (după *Albrecht*) 1) sporadică, 2) endemică, 3) ereditară, 4) recepționată intrauterin. 5) primită la naștere, 6) primită în copilărie. După *Hanhard* și *Albrecht*, la surdomutitatea sporadică, se consideră un mers simplu recesiv. Surdomutitatea e produsă prin deranj, în nucleii cocleari, sau în căile centrale. Lipsesc formele de trecere, între cele ușoare și grave. Cazurile singuratice, stau ca insule în familiile sănătoase (*Albrecht*). Unele familii arată o dominanță, în ceea ce privește forma endemică.

Aparatul lacrimal: ptoza, lipsa, astuparea și alte anomalii, sunt constatate ereditare.

Xantomatoza: pe lângă formele neereditare, sunt și forme ereditare. Mersul pare a fi inconstant dominant. La 7 cazuri în rudeniile de sânge ale bolnavilor, *Siemens* și *Weindel*, găsesc numai 3 cazuri de hipercolesterinemie. Sunt și xantomatoze fără ridicarea colesteriniei (*Siemens*).

Xeroderma pigmentară: în $\frac{1}{3}$ a cazurilor interesează frații. În rudeniile de sânge ale părinților, se constată în $\frac{1}{4}$ a cazurilor. Raportul dintre frații bolnavi și sănătoși este de 1:3,4, din 333 de cazuri luate din 222 de familii. La un mers recesiv al bolii, ar trebui să ne așteptăm la mai mulți bolnavi, de unde *Siemens* trage concluzia că: sau nu toți homozigoții se îmbolnăvesc, sau cazurile diagnosticate ca atare, au de fapt altă etiologie. Ambele sexe sunt interesate la fel. Raporturi cu alte boli nu s'au evidențiat.

* * *

Odată studiate bolile ereditare, observăm că în această enumerare, nu se găsesc 3 din bolile cele mai importante, cari până în prezent se credeau a fi ereditare. Aceste boli sunt: tuberculoza, sifilisul și cancerul. Dacă anumite experiențe, au dovedit că predispoziția pentru cancer la animale ar fi ereditară, nimic nu ne îndrătește

să afirmăm, că sifilisul și tuberculoza ar fi boli ereditare. Cercetările făcute până în prezent, par a ne arăta, că aceste boli sunt de natură congenitală, fiind datorite unei infecții prenatale. Ceeace putem afirma, este că infecția prenatală, nu este un fenomen ereditar. Boala microbiană poate fi transmisă de mamă, în decursul perioadei fetale. În cazurile de tuberculoză și sifilis congenital, foetusul poate fi inoculat de către germeni, direct în uter. Boala ce afectează mama poate fi trecută la foetus, cu toate că placenta constituie un filtru aproape perfect. Ca și în celelalte boli infecto-contagioase, filtrul placentar nu funcționează în mod absolut. Trebuie să facem distincția, între transmiterea tuberculozei dela mamă la făt, care se face destul de greu, față de transmiterea sifilisului care se face relativ ușor. Desigur că ceeace diferențiază tuberculoza și sifilisul, de celelalte boli infecto-contagioase transmise dela mamă la făt, este că în cazul lor avem și un teren de predispoziție ereditară. Ca și în cancer, în tuberculoză și în sifilis, trebuie să luăm în considerare predispoziția organică a acestor boli, legată de condițiile mediului în care se dezvoltă foetusul. Slăbirea puterii de rezistență în aceste predispozițiuni, este datorită acțiunii nocive a factorilor externi, acțiune ce produce vulnerabilitatea foetusului. La această predispoziție congenitală, se mai adaugă și acțiunea nocivă a factorilor mediului, în care se situează individul adult. Cazul ftiziei minerilor este caracteristic. Această boală apare în generații succesive, dar nu este datorită factorilor ereditari, ci persistenței factorilor externi nocivi, pe lângă predispoziția congenitală. Din datele de mai sus, putem face distincția între o boală ereditară și o boală congenitală. Boala ereditară presupune variațiuni germinale, cari se transmit mai departe. Aceste variațiuni pot rămâne uneori latente, fiind complet mascate de fenotip și nemanifestându-se decât în generațiile următoare. Boala congenitală, este datorită fie unei infecții prenatale, fie acțiunii nocive a factorilor externi în decursul ontogenezei, asupra fătului uman. Faptul că fătul se poate infecta sau intoxica, într'o perioadă precoce sau tardivă a dezvoltării sale, înainte sau după naștere, nu are nimic comun cu ereditatea.

Cap. III.

Bolile ereditare și mediul rural.

(Cercetări făcute împreună cu Dr. V. Preda)

În vara anului 1939, Institutul de cercetări sociale regionala Cluj, a întreprins o serie de cercetări monografice în jud. Turda (plasa Iara și Baia de Arieș). În cadrul acestor cercetări ne-am ocupat cu studiul bolilor și semnelor ereditare ce se găsesc la copiii acestei regiuni, pentru a ne da seama de frecvența și natura lor.

Regiunea cercetată se află dealungul văii Arieșului. Altitudinea comunelor în care s-au făcut cercetările, variază între 443 m. (comuna Băișoara) și 26 m. (comuna Lunca largă). Comunele sunt înconjurată de munți, ce ating înălțimea de 1205 m. (în jurul comunei Ocoliș) și 550—700 m. (în jurul comunei Iara). Iara se prezintă astfel ca o depresiune, înconjurată de culmi deluroase, calcaroase, de unde frecvența cheilor străbătute de Arieș. Clima este temperată cu excese reduse.

Starea economică a locuitorilor, nu este prea bună. Alimentația lor este unilaterală și insuficientă, locuitorii fiind subnutriți. Situația sanitară, culturală și juridică, nu indică un nivel prea mare de civilizație și putem spune că din aceste puncte de vedere, locuitorii se găsesc chiar sub medie.

La copiii cercetați, s'a făcut un examen medical complet, căutându-se caracterele ce ar putea indica vre-o boală ereditară. Au fost însă eliminate bolile psihice și acelea cari cereau condițiuni speciale de examinare, rezumându-ne doar la studiul bolilor ereditare de nutriție, endocrine, osoase, musculare, dermice, oculare, tumorale și ale sistemului nervos. În acest studiu, s'au luat în considerare doar simptomele obiective tipice și mai puțin cele subiective ale bolnavilor, în urma condițiilor și posibilităților reduse de examinare. În cadrul bolilor ereditare din statistica ce urmează, procentul cel mai mare îl dă rahitismul. Pe lângă o predispoziție ereditară, în manifestarea lui joacă

desigur un rol important alimentația defectuoasă, carențe de vitamine, săruri etc. Acelaș lucru se poate spune și despre debilitatea fizică și alte boli. Procentul ridicat al acestor boli față de celelalte, ne-a făcut să le trecem în statistica ce urmează, pentru a demonstra mai bine, influența ce o poate exercita factorii mediului extern, fie spre activarea unor predispoziții ereditare a unei boli, fie spre ameliorarea ei.

Mulți autori admit o plasticitate a caracterelor constituționale (morfologice, funcționale psihice) iar în formarea și orientarea lor, ar juca un rol preponderent glandele endocrine (*Pende*). Intensitatea acțiunii lor în manifestarea caracterelor depinde în primul rând de poziția ereditară, în al doilea rând de diferite momente patologice și factori obișnuiți (alimentația, felul de viață) (*Benetato*).

Materialul examinat de noi, a fost de 2133 de copii, între 6—19 de ani copii luați la întâmplare. Dintre aceștia 1083 au fost de sex masculin iar 1050 de sex feminin. La acești copii, pe lângă măsurătorile de biometrie făcute, au fost căutate și bolile și semnele ereditare. Copiii au fost repartizați pe comune, pe vârstă și pe sex, pentru ca astfel, să se poată lucra mai bine cu materialul obținut. În tabloul I, dăm distribuția copiilor pe comune și pe sex.

TABLOUL I.

C o m u n a	Băieți	Fete	Total
Filea de jos	50	34	84
Liteni	80	97	177
Iara	61	70	131
Cacova Ierii	105	79	184
Băișoara	79	71	150
Agrîș	64	47	111
Sălciua de sus	27	57	84
Sălciua de jos	78	79	157
Hăjdate	69	72	141
Surduc	35	43	78
Lunca Largă	36	38	64
Vidolm	50	63	113
Runc	30	29	59
Filea de sus	25	29	54
Lita românească	82	56	138
Săcel	26	18	44
Ocoliș	72	65	137
Fagetul Ierii	51	61	112
Alte comune	63	52	115
Total	1083	1050	2133

Distribuția copiilor pe vârstă și sex ne este dată de tabloul II

TABLOUL II.

V a r s t a				Băieți	Fete	Total	
6	ani	—	—	—	60	51	111
7	ani	—	—	—	82	52	134
8	ani	—	—	—	95	81	176
9	ani	—	—	—	87	79	166
10	ani	—	—	—	102	85	187
11	ani	—	—	—	70	86	156
12	ani	—	—	—	81	96	177
13	ani	—	—	—	85	76	161
14	ani	—	—	—	74	83	157
15	ani	—	—	—	76	74	150
16	ani	—	—	—	72	81	153
17	ani	—	—	—	64	74	138
18	ani	—	—	—	72	64	136
19	ani	—	—	—	63	68	131

Bolile ereditare depistate de noi în populația examinată, sunt în număr foarte mic, relativ la marea număr de boli ereditare descrise până acum de diferiți autori. Aceste boli găsite de noi, sunt următoarele: Rachitismul-Strabismul-Debitateea fizică-Gușa-Hernia-Luxația congenitală. — Status timico-limfatic — Cataracta congenitală-Angiomul-Ichtioma congenitală-Buza de iepure-Polidactilia-Cifoza-Picior plat—Torticolis-Epilepsie-Scolioză-Lipom-Alopecie- Basedow-Nistagm-Vitiligo—Cheratiță Lordoză-Disartrie-Hemiplegie--Nanism.

Semnele ereditare găsite sunt: Nevi pigmentari—Diferența de pigmentare a ochilor—Albinism—Pistrui și Hipertrichoză.

Vedem deci că în regiunea lara și Baia de Arieș, bolile ereditare sunt în număr relativ redus, față de totalitatea bolilor ereditare descrise până acum.

Numărul total al bolilor ereditare, găsite la copiii examinați este de 152, ceea ce ne dă un procent de 7,13%. Dintre acestea 76 (7,07 cazuri se găsesc la băieți, iar 76 (7,23) se

găesc la fete. Clasificând cazurile observate pe boli, vârste și sex, obținem rezultatele expuse în tabloul III.

TABLOUL III.

Băieți

Boala	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	Total
Rachitism	4	3	4	1	5	1	1	3	1	3	1	—	1	2	30
Deb. fizică	—	—	3	2	—	1	—	1	—	—	—	—	1	1	10
Strabism	1	—	2	1	1	—	2	—	—	—	—	—	1	1	9
Gușe	—	—	—	—	—	1	—	—	—	1	—	1	—	1	4
Hernie con.	—	—	—	—	1	—	1	—	—	1	—	—	—	—	3
St. tim, lim.	—	1	1	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	2
Cataracta	—	—	—	—	—	—	—	1	—	1	—	—	—	—	2
Angiom	—	1	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	1
Ichtiroză	—	1	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	1
Buză le iep.	—	—	1	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	1
Polidactilie	—	—	—	1	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	1
Cifoză	—	—	—	—	1	—	—	—	—	—	—	—	—	—	1
Picior plat	—	—	—	—	—	1	—	—	—	—	—	—	—	—	1
Torticolis	—	—	—	—	—	—	—	—	1	—	—	—	—	—	1
Epilepsie	—	—	—	—	—	—	—	—	—	1	—	—	—	—	1
Scolioză	—	—	—	—	—	—	—	—	—	1	—	—	—	—	1
Lipom	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	1	—	—	1
Alopecie	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	1	—	1
Strabism-Lordoză	—	—	—	—	—	—	1	—	—	—	—	—	—	—	1
Hernie-Hemiplegie	—	—	—	—	—	—	—	1	—	—	—	—	—	—	1
Total	5	6	11	5	8	4	5	6	3	8	2	6	3	4	76

Fete

Boala	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	Total	Total băieți și fete pe boli
Gușe	—	—	1	1	1	4	3	4	—	—	3	—	3	1	21	— 25
Rachitism	—	—	2	—	3	1	1	4	—	2	1	2	—	—	16	— 46
Strabism	4	—	—	1	—	1	1	—	2	2	1	—	—	2	14	— 23
Deb. fizică	1	2	—	1	—	1	2	—	1	—	—	—	—	—	8	— 18
Luxație cong.	—	—	—	—	—	—	1	1	—	—	—	—	—	1	3	— 6
Basedow	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	1	1	— 2
Angiom	—	—	—	—	—	—	—	—	—	1	—	—	—	—	1	— 1
Nistagm	—	—	—	—	—	—	—	—	—	1	—	—	—	—	1	— 1
Vitiligo	—	—	—	—	—	—	—	1	—	—	—	—	—	—	1	— 1
Cataracta cong.	—	—	—	—	1	—	—	—	—	—	—	—	—	—	1	— 3
Polidactilie	—	—	1	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	1	— 2
Cheratiță cong.	—	1	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	1	— 1
Status tim. limf.	—	1	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	1	— 3
Rachitism Hernie	1	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	1	— 1
Rachitism-Gușe	—	—	—	—	—	1	—	—	—	—	—	—	—	—	1	— 1
Nanism Torticolis	—	—	—	—	—	—	—	—	1	—	—	—	—	—	1	— 1
Cifoza Torticolis	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	1	—	—	—	1	— 1
Luxație Lordoză	—	—	—	1	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	1	— 1
Scolioză Lordoză torticolis	—	—	—	—	—	1	—	—	—	—	—	—	—	—	1	— 1
Total	6	4	4	4	5	9	8	10	4	6	6	2	3	5	76	138+14
Total băieți și fe-															găsite nu-	
te pe vârste	11	10	15	9	13	13	13	16	7	14	8	8	6	9	mai la	
															băieți	

Făcând procentajul față de totalul copiilor examinați, a copiilor cu boli ereditare și distribuind aceștia din urmă, după natura bolilor și după vârstă, obținem următoarele date:

Cu boli ereditare 152 (7,13%).

Rachitism : 45 (2,10%), Gușe 25 (1,17), Strabism : 23 (17) Debilitate fizică : 18 (0,74), Luxație congenitală : 6 (0,23), Hernie ; 3 (0,14), Status timico-limfatic : 3 (0,14), Cataracta congenitală : 3 (0,15), Angiom și Polidactilie : 3 (0,09), restul boalelor câte 1 caz (0,04%).

După vârstă : 6 ani — 11 (0,51%), 7 ani — 10 (0,46), 8 ani — 15 (0,70), 9 ani — 19 (0,42), 10 ani — 13 (0,60), 11 ani — 13 (0,60), 12 ani 13 (0,60), 13 ani — 16 (0,75%), 14 ani — 7 (0,32) 15 ani — 14 (0,65), 16 ani — 8 (0,37%), 17 ani 8 (0,37), 18 ani — 6 (0,13%), 19 ani — 9 (0,41%).

Procentul față de totalitatea copiilor examinați pe sexe :

Băieți examinați 1083.

Cu boli ereditare 76=7,01%.

Rachitism : 30=2,77%, Debilitate fizică : 10=0,92%, Strabism : 9=0,83%, Gușe : 4=0,36%, Hernie : 3=0,28%, Luxație congenitală : 3=0,28%, Status timico-limfatic : 2=0,18%, Catracta cong. : 2=0,18%, restul bolilor câte un singur caz : 0,09%.

După vârstă : 6 ani : 5=0,46%, 7 ani : 6=0,55%, 8 ani : 11=1,01%, 9 ani : 5=0,46%, 10 ani : 8=0,73%, 11 ani : 4=0,36%, 12 ani : 5=0,46%, 13 ani : 6=0,55%, 14 ani : 3=0,28%, 15 ani : 8=0,73%, 16 ani : 2=0,19%, 17 ani : 6=0,55%, 18 ani : 3=0,28%, 19 ani : 4=0,36%.

Fete examinate 1050.

Cu boli ereditare 76=7,23%.

Gușe : 21=2,00%, Rachitism : 16=1,52, Strabism : 14=1,33, Debilitate fizică : 8=0,76, Luxație congenitală : 3=0,28, restul bolilor câte un singur caz : 0,09%.

După vârstă : 6 ani : 6=0,57%, 7 ani : 4=0,38, 8 ani : 4=0,38, 9 ani : 4=0,38, 10 ani : 5=0,47, 11 ani : 9=0,85, 12 ani : 8=0,76, 13 ani : 10=0,95, 14 ani : 4=0,38, 15 ani : 6=0,57, 16 ani : 6=0,57, 17 ani : 2=0,19, 18 ani : 3=0,28, 19 ani : 5=0,47%.

Făcând procentajul copiilor cu boli ereditare și repartizând acești copii pe sex și vârstă, obținem următoarele date.

Băieți cu boli ereditare 76.

Rachitism : 30=39,50%, Strabism : 9=11,80, Debilitate fizică : 10=13,10, Gușe : 4=5,2, Hernie : 3=3,90, Luxație congenitală : 3=3,90, Status timico-limfatic : 2=2,5, Catracta congenitală : 2=2,50, restul bolilor într'un singur caz : 1,30%.

După vârstă ! 6 ani : 5=6,57%, 7 ani : 6=7,89, 8 ani : 11=14,48, 9 ani : 5=6,57, 10 ani : 8=10,52, 11 ani : 4=5,26, 12 ani : 5=6,57, 13 ani : 6=7,89, 14 ani : 3=3,94, 15 ani : 8=10,52, 16 ani : 2=2,63, 17 ani : 6=7,89, 18 ani : 3=3,94, 19 ani : 4=5,25%.

Fete cu boli ereditare 76.

Gușe : 21=27,60%, Rachitism : 16=21,00, Strabism : 14=18,40, Debilitate fizică : 8=10,5, Luxație : 3=3,90, restul bolilor într'un singur caz : 1,30%.

După vârstă : 6 ani : 6=7,89%, 7 ani : 4=5,26, 8 ani : 4=5,26, 9 ani : 4=5,26, 10 ani : 5=6,57, 11 ani : 9=11,84, 12 ani : 8=10,52, 13 ani : 10=13,10, 14 ani : 4=5,26,

15 ani: 6=7,89, 16 ani: 6=7,89, 17 ani: 2=2,63, 18 ani: 3=3,94, 19 ani: 5=6,57%.

Copii cu boli ereditare 152.

Rachitism: 46=30,2%, Strabism: 23=15,13, Gușe: 25=16,44, Debilitate fizică: 18=11,84, Hernia și Luxația congenitală în 6 cazuri: 3,94, Status timico-limfatic și cataracta în 3 cazuri: 1,97%, Angiomul și polidactilia în 2 cazuri: 1,31%, restul bolilor într'un singur caz: 0,99%.

După vârstă: 6 ani: 11=7,23%, 7 ani: 10=6,57, 8 ani: 15=9,86, 9 ani: 9=5,92, 10 ani: 13=8,55, 11 ani: 13=8,55, 12 ani: 13=8,55, 13 ani: 16=10,52, 14 ani: 7=4,60, 15 ani: 14=9,27, 16 ani: 8=5,26, 17 ani: 8=5,26, 18 ani: 6=3,94, 19 ani: 9=5,62%.

Din studiul tablourilor și datelor de mai sus. putem trage următoarele concluziuni:

La băieți, ordinea după cari se prezintă bolile ereditare, în cece privește procentul lor, este următoarea: rachitismul, debilitatea fizică (au fost luate în considerare numai cazurile tipice), strabismul, gușa, hernia și luxația congenitală, statusul timico-limfatic și cataracta congenitală și înfine celelalte boli într'un procent infim.

La fete ordinea este următoarea: Cea mai frecventă boală este gușa, urmată de rachitism, strabism, debilitate fizică, luxație congenitală.

Celelalte boli sunt într'un procent extrem de mic.

În general la ambele sexe, cea mai frecventă boală este rachitismul cu un procent aproape dublu față de gușe, care-i urmează imediat în frecvență. Urmează apoi strabismul, debilitatea fizică, hernia și luxația congenitală, statusul timico-limfatic și cataracta, angiomul și polidactilia și înfine restul boalelor într'un procent apreciabil sunt: rachitismul, gușa, debilitatea fizică și strabismul.

Aceste boale, nu au însă aceeași frecvență la ambele sexe. Pe când la băieți predomină rachitismul, debilitatea fizică și strabismul (în ordinea descrisă), la fete predomină gușa, rachitismul și debilitatea fizică (în ordinea descrisă).

Procentul bolilor ereditare raportate la vârstă, nu ne indică nimic important, la ambele sexe. Făcând însă grupare bolilor în două perioade de vârstă și anume prima perioadă între 6—12 ani (epoca prepuberă) iar a doua între 12—19 ani (epoca puberă), obținem următoarele date:

Băieți N = 1083

Fete N = 1050

6—12 ani 44=4,06%

6—12 ani 39=3,71%

13—19 ani 32=2,93%

13—19 ani 36=3,42%

Total N = 2133 6—12 ani 83=3,89% 13—19 ani 68=3,18%

Față de totalitate bolilor ereditare :

Băieți N = 76

Fete N = 76

6—12 ani 44=57,89%

6—12 ani 39=51,31%

13—18 ani 32=42,11%

13—19 ani 36=48,69%

Total N=152 6—12 ani 83=54,60% 13—19 ani 68=45,40%

Interpretând aceste date vedem că în epoca copilăriei, atât la băieți cât și la fete, bolile ereditare sunt mult mai frecvente ; distribuție ceva mai accentuată la băieți.

Acest fapt poate ține de două cauze : a) fie datorită decedării copiilor cu boli ereditare, pe măsură ce înaintăm în vârstă ; b) fie dispariției, pe măsură ce înaintăm în vârstă, a semnelor și simptomelor fenotipice.

Grupând bolile după sistemele în cari apar și anume în boli de nutriție (rachitism, debilitate fizică), boli oculare (strabism, cataracta congenitală, nistagm, cheratită), boli endocrine (gușa, Basedow, status timico-limfatic, nanism), boli osoase și musculare (hernie, luxație congenitală, scolioză, buză de iepure, polidactilie, cifoză, picior plat și torticolis), tumori (angiom, lipom), boli de piele (ichtioză, alopecie, vitiligo), alte boli și boli duble (epilepsie, strabism-disartrie, hernie-hemiplegie, gușe rachitism) obținem următoarele rezultate : Copii examinați 2133.

Boli de nutriție 65=3,05%, boli oculare 28=1,31, boli endocrine 30=1,40, boli osoase 19=0,89, tumori 3=0,14, boli ale pielii 3=0,14, alte boli și boli duble 4=0,18%.

Băieți examinați 1083.

Boli de nutriție 40=3,69%, boli oculare 11=1,01, boli endocrine 6=0,55, boli osoase și musculare 12=1,10, tumori 2=0,18, boli ale pielii 2=0,18, alte boli 3=0,28%.

Fete examinate 1050.

Boli de nutriție 25=2,38%, boli oculare 17=1,61, boli endocrine 24=2,28, boli osoase și musculare 7=0,66, tumori 1=0,09, boli ale pielii 1=0,09, alte boli 1=0,09%.

Făcând procentajul față de totalul bolilor ereditare obținem :

Copii cu boli ereditare 152.

Boli de nutriție 65=42,76%, boli oculare 28=18,42, boli endocrine 30=19,73, boli osoase și musculare 19=

12,50, tumori 3=1,97, boli ale pielii 3=1,97, alte boli 4=2,63%.

Băieți examinați cu boli ereditare 76.

Boli de nutriție 40=52,63%, boli oculare 11=14,48, boli endocrine 6=7,89, boli osoase și musculare 12=15,78, tumori 2=2,63, boli ale pielii 2=2,63, alte boli 3=3,94%.

Fete cu boli ereditare 76.

Boli de nutriție 25=32,89%, boli oculare 17=22,36, boli endocrine 24=31,57, boli osoase și musculare 7=9,21, tumori 1=1,30, boli ale pielii 1=1,30%, alte boli 1=1,30%.

Din acest tablou rezultă, că bolile ereditare cele mai frecvente, afectează sistemul de nutriție, endocrin, ocular și locomotor. Dintre acestea bolile de nutriție, dețin un procentaj aproape dublu față de celelalte boli. Pe când la băieți, ordinea distribuției este următoarea: boli de nutriție, boli osoase și musculare, boli oculare și boli endocrine; la fete, au o ordine diferită și anume: boli de nutriție, boli endocrine, boli oculare, boli osoase și musculare.

Ne-a mai rămas să facem repartitia copiilor bolnavi pe boli și pe comune. Iată rezultatele obținute:

Rachitismul: Ocoliş, 2 fete. Runc, 2 băieți. Vidolm, 3 băieți. Iara, 6 băieți și 4 fete. Făgetul Ierii, 3 băieți și 1 fată. Surduc, 1 băiat. Cacova Ierii, 4 băieți și 3 fete. Băișoara, 3 b., 1 f. Săcel, 1 b. Valea Vadului, 2 b., 1 f. Hășdate, 1 b., 1 f. Filea de sus, 1 b. Sălciua de jos, 1 b. Sălciua de sus, 2 b., 2 f, alte comune, 1 f.

Strabismul: Ocoliş, 1 b., 2 f. Lunca largă, 2 b. Vidolm, 1 b. Iara, 3 f. Făgetul Ierii, 1 b., 1 f. Surduc, 1 f. Cacova Ierii, 2 b, Agriș, 2 f. Băișoara, 1 b., 1 f. Valea Vadului, 1 f. Lita rom. 1 f. Hășdate, 1 b. Filea de sus, 1 f. Liteni, 1 f.

Debilitatea fizică: Ocoliş, 2 b., 4 f. Runc, 2 b. Lunca largă, 1 b., 2 f. Vidolm, 1 b, 2 f. Cacova Ierii, 1 b. Săcel, 1 b. Hășdate, 2 b.

Gușe: Ocoliş, 1 b., 2 f. Lunca largă, 1 b., 1 f. Vidolm, 3 f. Iara 1 b., 4 f. Surduc, 2 f. Băișoara, 2 f. Valea Vadului, 2 f. Lita, 1 f. Sălciua de jos, 4 f. Alte comune, 1 b.

Hernie: Ocoliş, 1 b. Iara, 1 b. Filea de jos, 1 b.

Luxație congenitală: Surduc. 1 f. Agriș, 1 f. Lita 1 b. Filea de sus, 1 f. Sălciua de jos, 2 b.

Status timico-limfatic: Iara, 2 b. Surduc, 1 f.

Cataracta congenitală: Ocoliş, 1 b. Runc, 1 băiat. Iara, 1 f.

Angiomul: Filea de jos, 1 f., Sălciua de sus, 1 b.

Ichtiroză: Lita, 1 b.

Buza de iepure : Sălciua de jos, 1 b.
Polidactilia : Lita, 1 f, Filea de jos, 1 b.
Cifoza : Sălciua de jos, 1 b.
Picior plat : Agris, 1 b.
Torticolis : Sălciua de jos, 1 b.
Epilepsie : Sălciua de jos, 1 b.
Scolioza : Hăjdate, 1 b.
Lipom; Sălciua de jos, 1 b.
Aiopecie ; Ocoliş, 1 b.

Basedow : Iara, 1 f.

Nistagm : Sălciua de jos, 1 f.

Vitiligo : Hăjdate, 1 f.

Cheratiță : Valea Vadului 1 f.

Scolioză Lordoză : Băișoara, 1 f.

Luxație lordoză : Liteni, 1 f.

Cifoză-torticolis : Sălciua de jos, 1 f.

Strabism-disartrie : Sălciua de jos, 1 b.

Hernie-hemiplegie : Hăjdate, 1 b.

Hernie-rachitism ; Sălciua de jos, 1 f.

Gușe-rachitism : Vidolm, 1 f.

Nanism-torticolis : Sălciua de jos, 1 f.

Iată numărul copiilor bolnavi din fiecare comună și procentul lor la totalitatea copiilor examinați :

Băieți 1083.

Cu boli ereditare 76=7,01%.

Ocoliş 7=0,94%. Runc 5=0,46. Lunca largă 4=0,36. Vidolm 5=0,46. Iara 10=0,92. Făgetul Ierii : 4=46. Surduc 1=0,09. Cacova Ierii 7=0,64. Agris 1=0,09. Băișoara 4=0,36. Săcel 2=0,18. Valea Vadului 2=0,18. Lita românească 2=0,18. Hăjdate 6=0,55. Filea de jos 2=0,18. Filea de sus 1=0,09. Sălciua de jos 9=0,83. Sălciua de sus 3=0,28. Liteni 0, alte comune 1=0,09%.

Fete 1050.

Cu boli ereditare 76=7,23%.

Ocoliş 10=0,95%. Runc 0. Lunca Largă 3=0,28. Vidolm 6=0,57, Iara 13=1,23. Făgetul Ierii 2=0,19. Surduc 5=0,47. Cacova Ierii 3=0,28. Agris 3=0,28. Băișoara 5=0,48. Săcel 0. Valea Vadului 5=0,47. Lita rom 3=0,28. Hăjdate 2=0,10. Filea de jos 1=0,09. Filea de sus 2=0,19. Sălciua de jos 8=0,76. Sălciua de sus 2=0,19. Liteni 2=0,19, alte comune 1=0,09%.

Totalul copiilor cu boli ereditare 152=7,13%.

Ocoliş 17=0,69%. Runc 5=0,23. Lunca largă 7=0,32. Vidolm 11=0,51. Iara 23=1,07. Făgetul Ierii 6=0,23. Surduc 6=0,23, Cacova Ierii 10,0,46, Agris 4=0,18. Băișoara 9=0,42. Săcel 2=0,09. Valea Vadului 7=0,32. Lita rom.

5=0,23. Hăjdate 8=0,37. Filea de jos 3=0,14. Filea de sus 2=0,14. Sălciua de jos 17=0,69. Sălciua de sus 5=0,23. Liteni 2=0,09, alte comune 2=0,09%.

Din studiul acestor date putem vedea, că frecvența bolilor ereditare la băieți, se distribuie pe comune în următoarea ordine :

Comuna Iara vine în frunte, urmată apoi de Sălciua de jos, Ocoliș, Hăjdate, Runc, Vidolm, Lunca Largă, Făgetul Ierii, Băișoara, Sălciua de sus Săcel, Valea Vadului, Lita românească, Filea de jos, Surduc, Agriș, Filea de sus și Liteni. La fete ordinea este următoare : Iara, Ocoliș, Sălciua de jos, Vidolm, Surduc, Băișoara, Valea Vadului, Luncă Largă, Cacova Ierii, Agriș, Lita românească, Făgetul Ierii, Hăjdate, Sălciua de sus, Liteni, Filea de sus, Filea de jos, Runc și Săcel.

La ambele sexe, observăm o aceeași distribuție geografică, frecvența cea mai mare de boli ereditare fiind în jurul centrului Iara și Baia de Arieș, iar frecvența cea mai mică în jurul centrului Liteni.

Semnele ereditare și mediul rural.

Semnele ereditare găsite la acești copii sunt următoarele : Nevii pigmentari, Diferența de pigmentație a ochilor, Albinismul, Pistruii și Hipertrichoza.

Clasificând semnele găsite pe vârstă și sex, obținem rezultatele expuse în tabloul I.

TABLOUL I.

Băieți

Semnul	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	Total	
Nevii pigmentari	—	—	—	2	—	1	—	—	—	—	—	—	1	1	—	5
Albinism	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	1	—	—	1
Pistrui	6	6	9	10	16	13	12	13	14	9	10	4	3	1	—	126
Hipertrichoză	2	1	4	—	7	3	2	3	3	—	1	—	—	—	—	26
Pistrui-Hipertrichoză	—	—	—	—	2	—	—	—	—	—	1	—	—	—	—	3
Total	8	7	13	12	25	17	14	16	17	9	12	6	4	1	—	161

Fete

Se mn ul	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	Total
Nevi pigmentari	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	1	—	1
Dif. de pigment. a ochilor	—	—	—	1	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	1
Albinism	—	—	1	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	1
Pistru	4	—	7	12	14	8	10	8	10	7	7	4	6	3	100
Hipertrichoză	—	2	2	2	2	6	3	—	3	1	1	1	3	1	27
Pistru-Hipertrichoză	—	1	2	—	—	—	2	—	—	—	—	—	—	—	5
Total	4	3	11	14	18	14	15	8	13	8	8	5	10	4	135

Băieți și Fete

Se mn ul	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	Total
Nevi pigmentari	—	—	—	2	—	1	—	—	—	—	—	—	1	2	6
Dif. de pig. a ochilor	—	—	—	—	1	—	—	—	—	—	—	—	—	—	1
Albinism	—	—	—	—	1	—	—	—	—	—	—	1	—	—	2
Pistru	0	6	16	22	30	21	22	21	24	16	17	8	9	4	226
Hipertrichoză	2	3	6	2	9	9	5	3	6	1	2	1	3	1	53
Pist-Hipertrich.	—	1	2	—	2	—	2	—	—	—	1	—	—	—	8
Total	12	10	24	26	43	31	29	24	30	17	20	11	14	5	296

Din studiul tablourilor de mai sus, putem calcula procentul indivizilor purtători de semne ereditare, față de totalul copiilor examinați. Iată rezultatele obținute:

Totalul copiilor examinați 2133.

Copii cu semne ereditare 296=13.87%.

Nevi: 6=0,23%, Diferență de pigmentare a ochilor: 1=0,4, Albinism: 2=0,09, Pisturi: 226=10,59, Hipertrichoză: 53=2,48, Pistru și Hipertrichoză: 8=0,37%.

După vârstă: 6 ani: 12=0,56%, 7 ani: 10=0,46, 8 ani: 24=1,12, 9 ani: 26=1,21, 10 ani: 43=2,01, 11 ani: 31=1,45, 12 ani: 29=1,35, 13 ani: 24=1,12, 14 ani: 30=1,40, 15 ani: 17=0,69, 16 ani: 20=0,93, 17 ani: 11=0,51, 18 ani: 14=0,65, 19 ani: 5=0,24%.

Băieți: 1083.

Purtători de semne ereditare 161=14,86%.

Nevi: 5=0,46%, Albinism: 1=0,09, Pistru: 126=11,63, Hipertrichoză: 26=2,40, Pistru și hipertrichoză: 3=0,28%.

După vârstă: 6 ani: 8=0,73%, 7 ani: 7=0,64, 8 ani: 13=1,20, 9 ani: 12=1,10, 10 ani: 25=2,30, 11 ani: 17=1,56, 12

ani: 14=1,29, 13 ani: 16=1,47, 14 ani: 17=1,56, 15 ani: 9=0,83, 16 ani: 12=1,10, 17 ani: 6=0,55, 18 ani: 4=0,37, 19 ani: 1=0,09%.

Fete: 1050.

Purtătoare de semne ereditare: 135=12,85%.

Nevi: 1=0,09%, Diferență de pigmentare a ochilor: 1=0,09, Albinism: 1=0,09, Pistrui: 100=9,21, Hipertrichoză: 27=2,57, Pistrui și Hipertrichoză: 5=0,47%.

După vârstă: 6 ani: 4=0,38%, 7 ani: 3=0,28, 8 ani: 11=1,04, 9 ani: 14=1,33, 10 ani: 18=1,71, 11 ani: 14=1,33, 12 ani: 15=1,42, 13 ani: 8=0,76, 14 ani: 13=1,23, 15 ani: 8=0,79, 16 ani: 80=,76, 17 ani: 5=0,47, 18 ani: 10=0,95, 19 ani: 4=0,38%.

Făcând procentul față de numărul total al semnelor ereditare întâlnite, obținem următoarele date:

Băieți cu semne ereditare 161.

Nevi pigmentari: 5=310%, Albinism: 1=0,62, Pistrui: 126=78,26, Hipertrichoză: 26=04, Pistrui și Hipertrichoză: 3=1,86%.

După vârstă: 6 ani: 8=4,97%, ani; 7=4,34, 8 ani: 13=8,07, 9 ani: 12=7,45, 10 ani: 25=15,52, 11 ani: 17=10,55, 12 ani: 14=8,69, 13 ani: 16=9,93, 14 ani: 17=10,55, 15 ani: 9=5,59, 16 ani: 12=7,45, 17 ani: 6=3,72, 18 ani: 4=2,44, 19 ani: 1=0,62%.

Fete cu semne ereditare: 135.

Nevi: 1=0,74, Diferența de pigmentare a ochilor: 1=0,74, Albinism: 1=0,74, Pistrui 100=74,09, Hipertrichoză: 17=20,00, Pistrui și Hipertrichoză: 5=3,70%.

După vârstă: 6 ani: 4=2,96%, 7 ani: 3=2,22, 8 ani: 11=8,14, 9 ani: 14=10,37, 10 ani: 18=13,33, 11 ani: 14=10,37, 12 ani: 15=11,11, 13 ani: 8=5,92, 14 ani: 13=9,62, 15 ani: 8,5,92, 16 ani: 8=5,92, 17 ani: 5=3,70, 18 ani: 10=7,40, 19 ani: 4=96%.

Totalul copiilor cu semne ereditare: 296.

Nevi: 6=3,02%, Diferența de pigmentare a ochilor: 1=0,33, Albinism: 2=0,66, Pistrui: 226=76,35, Hipertrichoză: 53=17,90, Pistrui și Hipertrichoză: 8=2,70%.

După vârstă: 6 ani: 12=4,05%, 7 ani: 10=3,27, 8 ani: 24=8,10, 9 ani: 26=8,78, 10 ani: 43=14,52, 11 ani: 31=10,47, 12 ani: 29=9,79, 13 ani: 24=8,19, 14 ani: 30=10,13, 15 ani: 17=5,74, 16 ani: 20=6,75, 17 ani: 11=3,71, 18 ani: 14=4,72, 19 ani: 5=1,68%.

Interpretând datele de mai sus, vedem în primul rând, că semnele ereditare dețin un procentaj destul de mare, în rândurile copiilor din regiunea examinată. Tot procentajul, ne arată că semnele ereditare sunt ceva mai

frecvente la băieți decât la fete. Un alt fapt foarte evident din tablourile de mai sus, este acela, că printre semnele ereditare găsite de noi, cele cari predomină sunt pistruii și hipertrichoza, într'un procent aproape egal la ambele sexe. Procentul copiilor cu pistrui, este însă aproape de 5 ori mai mare decât a aceloră cu hipertrichoză.

Procentul semnelor ereditare raportate la vârstă, nu ne indică nimic important, în ambele sexe. Făcând însă gruparea semnelor în două perioade de vârstă și anume prima perioadă între 6—12 ani (epoca prepuberă) iar a doua între 13—19 ani (epoca puberă), obținem următoarele date :

Băieți N=1083		Fete N=1050	
6—12 ani	96=8,86%	6—12 ani	79=7,52%
3—19 ani	66=6,00%	12—19 ani	56=5,33%
Total N=2133	6—12 ani 175=8,20%	13—19 ani	122=5,71%

Băieți N=161		Fete N=135	
6—12 ani	96=59,00%	6—12 ani	79=58,51%
3—19 ani	66=41,00%	13—19 ani	56=41,48%
Total N=297	6—12 ani 175=59,12%	13—19 ani	122=41,51%

Din aceste date putem trage concluzia, că semnele ereditare sunt mult mai frecvente în prima perioadă de vârstă, fapt ce concorda perfect cu rezultatele obținute la distribuția bolilor ereditare după vârstă. Ne-a mai rămas să facem repartitia copiilor purtători de semne ereditare pe comune. Iată rezultatele obținute :

Nevi : Săcel 1 băiat, Sălciua de jos 3 băieți, alte comune 1 băiat și 1 fată, Ocoliş 1 băiat,

Albinism : Iara 1 fata, Sălciua de jos 1 băiat.

Pistrui : Runc 1 b., 1 f. Lunca largă 7 b., 1 f. Vidolm 1 b., 5 f., Iara 5 b., 11 f. Făgetul Ierii 10 b., 7 f. Surduc 6 b., 6 f. Cacova Ierii 15 b., 8 f. Agriș 9 b., 7 f. Băișoara 14 b., 8 f. Săcel 3 b., 3 f. Valea Vadului 4 b., 3 f. Lita rom 8 b., 7 f. Hăjdate 5 b., 6 f. Filea de jos 8 b., 3 f. Filea de sus 1 b., 1 f. Sălciua de jos 10 b., 6 f. Sălciua de sus 4 b., 8 f. Liteni 8 b., 5 f. Ocoliş 3 b., 2 f. Alte comune 4 b., 2 f.

Hipertrichoză : Iara 4 b., 4 f. Făgetul Ierii 1 b., 1 f. Cacova Ierii 2 b., 2 f. Băișoara 1 b., 1 f. Valea Vadului 1 f. Lita rom 3 b., 1 f. Hăjdate 5 b., 5 f. Filea de jos 1 b., 5 f. Filea de sus 2 b. Sălciua de jos 3 b., 1 f. Sălciua de sus 1 b., 4 f. Liteni 2 b. Ocoliş 1 b., 2 f.

Țistruil cu hipertrichoză : Făgetul Ierii 1 b., 1 f. Căcova Ierii 2 f. Lita rom 2 b. Filea de jos 2 i.

Diferența de pigmentare a ochilor : Alte comune 1 f.

Iată numărul copiilor purtători de semne ereditare din fiecare comăună și procentul lor la totalitatea copiilor examinați :

Băieți 1083.

Cu semne ereditare 161=14,86%.

Ocolis : 5=0,46%, Runc : 1=0,9, Lunca Largă : 7=0,64, Vidolm : 1=0,09, Iara : 9=0,83, Făgetul Ierii : 12=1,10, Surduc : 6=0,55, Căcova Ierii : 17=1,56, Agriș : 9=0,83, Băișoara : 15=1,38, Săcel : 4=0,36, Valea Vadului : 4=0,36, Lita : 13=1,20, Hăjdate : 10=0,92, Filea de sus : 1=0,28, Filea de jos : 11=1,08, Sălciua de jos : 16=1,47, Sălciua de sus : 5=0,46, Liteni : 10=0,92, alte comune : 5=0,46%.

Fete 1050.

Cu semne ereditare 135=12,85%

Ocolis : 4=6,38%, Runc : 1=0,09, Lunca Largă : 1=0,09, Vidolm : 5=0,47, Iara : 16=1,52, Făgetul Ierii : 9=0,85, Surduc : 6=0,57, Căcova Ierii : 12=1,14, Agriș : 7=0,66, Băișoara : 9=0,85, Săcel : 3=0,28, Valea Vadului : 4=0,38, Lita : 8=0,76, Hăjdate : 11=1,04, Filea de jos : 8=0,76, Filea de sus : 1=0,09, Sălciua de jos : 7=0,66, Sălciua de sus : 12=1,40, Liteni : 5=0,47, alte comune : 4=0,38%.

Total : băieți și fete 2133.

Cu semne ereditare 296=13,87%.

Ocolis : 9=0,42, Runc : 2=0,09, Lunca Largă : 8=0,37, Vidolm : 6=0,23, Iara : 25=1,17, Făgetul Ierii : 21=0,98, Surduc : 12=0,56, Căcova Ierii : 29=1,35, Agriș : 16=0,75, Băișoara : 24=1,12, Săcel : 7=0,32, Valea Vadului : 8=0,37, Lita : 21=0,98, Hăjdate : 21=0,98, Filea de jos : 19=0,89, Filea de sus : 4=0,18, Sălciua de jos : 23=1,07, Sălciua de sus : 17=0,69, Liteni : 15=0,70, alte comune : 9=0,42%.

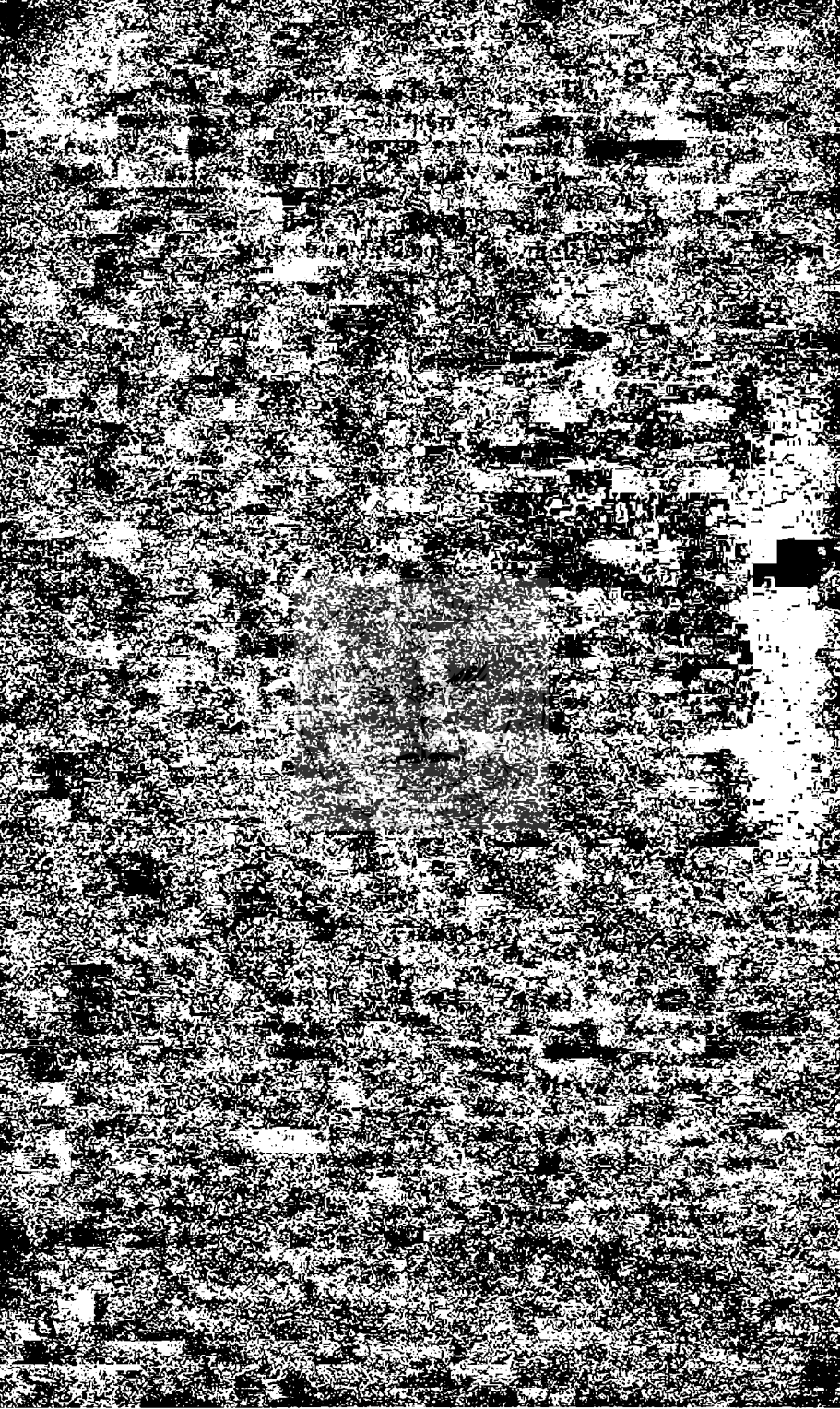
Aceste rezultate, ne arată că semnele ereditare la băieți, sunt repartizate după frecvența lor în următoarea ordine : Căcova Ierii, Sălciua de jos, Băișoara, Lita, Făgetul Ierii, Filea de jos, Hăjdate, Liteni, Agriș, Iara, Lunca Largă, Surduc, Sălciua de sus, Ocolis, Valea Vadului, Filea de sus, Runc și Vidolm. Contrar celor obținute la repartizarea bolilor ereditare după comune, se pare că semnele ereditare, sunt mni frecvente în jurul centrului Liteni.

La fete, nu găsim o repartiție geografică aparte, a semnelor ereditare. Ordinea în cari se așează comunele,

după frecvența acestor semne e următoarea: Iara, Căcova Ierii, Sălciua de sus, Hăjdate, Băișoara,, Făgetul Ierii, Filea de jos, Lita. Sălciua de jos, Agriș, Surduc, Vidolm, Liteni, Ocoliș, Valea Vadului, Săcel, Surduc, Lunca Largă și Filea de sus.

Aceiași lipsă de repartiție geografică, a semnelor ereditare, întâlnim și la totalitatea copiilor.





CONCLUZII

1. Bolile și semnele ereditare umane, urmează în cele mai dese cazuri, legile fundamentale ale lui Mendel.
2. În mediul rural (regiunea Iara și Baia de Arieș) bolile ereditare se prezintă într'un procent relativ redus.
3. Bolile ereditare se găsesc repartizate la ambele sexe într'un procent aproape egal.
4. Bolile ereditare găsite într'un procent apreciabil la ambele sexe, sunt: rachiștul, gușa, debilitatea fizică și strabismul.
5. În copilărie 6—12 ani, bolile ereditare sunt mai frecvente.
6. Bolile ereditare cele mai frecvente, afectează în mediul rural, sistemul de nutriție, endocrin, ocular osos și muscular (în ordinea descrisă).
7. Semnele ereditare se prezintă în mediul rural, într'un procent destul de mare; ele sunt ceva mai frecvente la băieți decât la fete.
8. Printre semnele ereditare găsite mai frecvent, avem pistrui și hipertrichoza. Procentul copiilor purtători de pistrui, este însă aproape de cinci ori mai mare decât a celor cu hipertrichoză.
9. Semnele ereditare sunt ca și bolile ereditare, mult mai frecvente în copilărie 6—12 ani.

Văzută și bună de imprimat.

Decanul Fac. de Medicină :
ss. **Prof. Dr. I. Drăgoiu,**

Președintele tezei :
ss. **Prof. Dr. V. Papilian.**



BIBLIOGRAFIE

1. **Apert** : *L'hérédité morbide* (Paris Flammarion 1919).
2. **Benetato Gr.** : *Efortul fizic și sistemul endo glandular „Conf. de Med. aplicată la educația fizică și sport“*, Cluj, C. R. 1938.
3. **Bauer J.** : *Vorlesungen über allgemeine Konstitutions u. Vererbungslehre* (Berlin, 1923).
4. **Baur E., Fischer E., Lenz F.** : *Menschliche Erbliehkeitslehre und Rassenhygiene Bd. I. 3. Aufl.* (München 1927).
5. **Bateson W.** : *Mendels Principles of Heredity* (Cambridge Univ. Press 1913).
6. **Caullery M.** : *Les conceptions modernes de l'hérédité.* (Paris Flammarion 1935—1936).
7. **Castle W. E.** : *Heredity in relation to evolution and animal breeding.* (New-York Appleton 1913).
8. **Cuénot L. et Rostand I.** : *Introduction a la génétique* (Paris Tournier et Constans. 1936).
9. **Drăgoiu I.** : *Elemente de istologie și tehnică microscopică.* Cluj, 1933.
10. **Doncăster L.** : *Heredity on the light of recent Research.* (Cambridge, Univ. Press 1921).
11. **Gates R. R.** : *Hereditiy in Mann.* (London Constable 1929).
12. **Goldschmit R.** : *Physiologische Theorie der Vererbung* (Berlin: Julius Springer 1927).
13. **Guyénot E.** : *L'hérédité* (Doin 1931 Paris).
14. **Hartmann** : *Handbuch d. Vererbungs wissenschaft* (Berlin 1927—31).
15. **Johansen W.** : *Elemente der exakten Erbliehkeitslehre.* (Jena Fischer München 1934).
16. **Lang A.** : *Die Experimentelle Vererbungslehre in der Zoologie.* (Jena Fischer 1914).
17. **Kernbach M. u. Hurghișiu V.** : *Somatometrisch Erbbiologie in der gerichtlichen medizine* (I. I. ter Kongress für Gerichtliche Medizin, Bonn 1938).

18. **Kernbach M. u. Preda V. :** *Somatometrische Erbbiologie in der Gerichtliche Medizin.* (Zeitschrift f. Rassenkunde Breslau 1940).
19. **Marinescu G. :** *Despre hereditatea normală și patologică și raporturile ei cu eugenia* (Acad. Rom. Univ. Secț. Științ. S. III., I., XI. Mem. 7. București, 1936).
20. **Moldovan I. :** *Igiena națiunii.* (Cluj 1925).
21. **Moldovan I. :** *Biopolitica.* (Cluj 1926).
22. **Morgan T. H. :** *Heredity and sex* (New-York Columbia Univ Press. 1914).
23. **Morgan —Bridges—Sturtevant :** *The genetics of Drosophila* (Bibliogr. genetica II. p. 1. 1925).
24. **Morgan—Sturtevant—Müller—Bridges :** *The mechanism of mendelian Heredity* (New-York Holt 1915).
25. **Punett R. C. :** *Mendelism* (Mac millan 1919 London).
26. **Preda V. :** *Legătura dintre embriologie, ereditate și antropologie în cadrul problemei evoluției etnice* (bul. eug. Cluj. 1938).
27. **Rabaud :** *L'Hérédité* (Paris Collin 1921).
28. **Stroescu C. și Drăgănescu St. :** *Ereditatea* (Igiena rasei, eugenia și politica populației, trad. Siemens București, 1937).
29. **Siemens H. W. :** *Einführung in die allgemeine u. spezielle Vererbungs-pathologie des Menschen.* Berlin, 1923.
30. **Schmidt M. :** *Körperbau und Geistes Krankheit* (Berlin, Julius Springer, 1929).
31. **Thomson L. A. :** *L'Hérédité* (Paris Payot 1930).
32. **Urechia C. și S. Mihăilescu :** *Tratat de Patologie Neuro-Mintală.* Cluj, Lepage 1924—31.
33. **Verschuer O. :** *Erbpathologie,* Dresden und Leipzig, 1934.