

Este factorul normal în hemofilie absolut dominant?

de
Prof. Dr. G. CRIȘAN și Dr. I. MIHALCA

Una dintre primele boli recunoscută ca ereditară este hemofilia.

Ea se consideră în general ca o *boală ereditară recesivă legată de sex*, caracterizată printr'o înclinare excesivă a individului spre hemoragii, din cauza unei turburări în coagularea sângelui, care este mult întârziată.

Boala se transmite, conform regulilor lui Nasse și Horner, dela tatăl bolnav, prin fiicele în aparență sănătoase, numite „conducătoare”, nepoților de sex masculin, cari, după regula lui Lossen, evident greșită, nu transmit boala, dacă se căsătoresc cu femei sănătoase.

Din aceste reguli reiese, că hemofilia ar fi o *boală exclusiv specială sexului bărbătesc*, iar femeile o transmit numai, fără ca ele înseși să prezinte fenomene morbide.

Cu toate acestea, în timpul din urmă, s'au descris (Schloessman, Fonio, Kehrer, Bucura, Meller, Studt, Gänder, Lieven, Warde, Schultze, etc.), nenumărate cazuri de *predispoziții nete spre sângerări la femei conducătoare*, la care nici tabloul clinic (hemoragii gingivale, nazale, cutanate, intestinale, renale, articulare etc.), și nici rezultatele hematologice (întârzierea sau mai bine zis târăgănarea coagulării) nu diferă uneori prin nimic de o adevărată hemofilie; ba Fonio și Schultze citează chiar *hemoragii mortale la conducătoare*, iar în familia hemofilică „Tenna” din Alperdorf precum și în alte familii hemofilice (G. v. Bergmann u. R. Staehelin; „Handbuch der Inneren Medizin”), s'ar fi observat cazuri de *adevărată hemofilie* (geno-

și fenotipic) la femei. Se cunosc de asemenea numeroase cazuri de femei conducătoare fără fenomene clinice manifeste, prezentând totuși, la examenul hematologic, turburări de coagulare asemănătoare cu cele din hemofilie.

Cum se interpretează aceste cazuri de *conducătoare care sân-gerează și de femei cu adevărat hemofilice*? Este o contradicere între regulile stabilite și între realitate?

Vom încerca, în cele ce urmează, să abordăm, pe bază de *speculațiuni teoretice, o problemă credobiologică mult discutată: hemofilia la femei.*

Pentru o bună înțelegere a problemei este neapărat necesar, să cunoaștem *mecanismul intim al eredității hemofiliei* ca boală recesivă legată de sex.

Știm, că indivizii, cari aparțin determinismului sexual de tip insectă (s. de tip *Drosophila*), deci și omul, prezintă în toate celulele corpului, pe lângă un număr fix de cromosomi ordinari, s. autosomi, caracteristic speciei (46 la om), încă și câte doi cromosomi sexuali, s. heterocromosomi asemănători, s. cromosomi x, dacă este vorba de femeie ($\varnothing = 46 + xx$), ea fiind deci, în cece privește sexul, homozigotă, și doi cromosomi sexuali diferiți, x, y, dacă este vorba de bărbat ($\sigma = 46 + xy$) care, este deci, din acest punct de vedere heterozigot. De aici rezultă, că pe urma meiozei, adică a reducerii la jumătate a cromatinei nucleare, ce are loc în timpul maturațiunii celulelor sexuale, a ovo- și spermatogenezei, se vor forma un singur fel de gameți femeli, toți cu cromosomi x, deci $23 + x$, și două feluri de gameți masculi, jumătate cu cromosomul x, deci $23 + x$, și jumătate cu cromosomul y, deci $23 + y$.

Cum cei doi factori, *factorul hemofilic-recesiv* (·) și *factorul normal-dominant*, sunt localizați în cromosomii x—i, formând o pereche de caractere allelomorfe, ei urmează cu rigurozitate legile imperecherii în zigot și ale desperecherii caracterelor mendeliene în gameți; în schimb modul lor de distribuire în stocul ereditar al noilor indivizi se face după legi speciale, cece constituie o dovadă peremptorie, că cromosomul x trebuie să fie dublu la femeie și simplu la bărbat, căci, în timp ce forța ereditară a celor doi părinți este egală în ce privește caracterele legate de cromosomii ordinari, ea diferă pentru factorii legați de cromosomii sexuali.

În afară de hemofilie se mai cunosc o serie întreagă de boli legate de cromosomul x, cari urmează deci același mod de ereditate, astfel: hemeralopia miopică, daltonismul, atrofia progresivă a nervului optic, albinismul ochilor, nistagmul, anidrosia, etc., iar de cromosomul y nu se cunosc de cât anomalia numită „picior-palmat” și monstrozitatea citată de Darwin în „Varia-

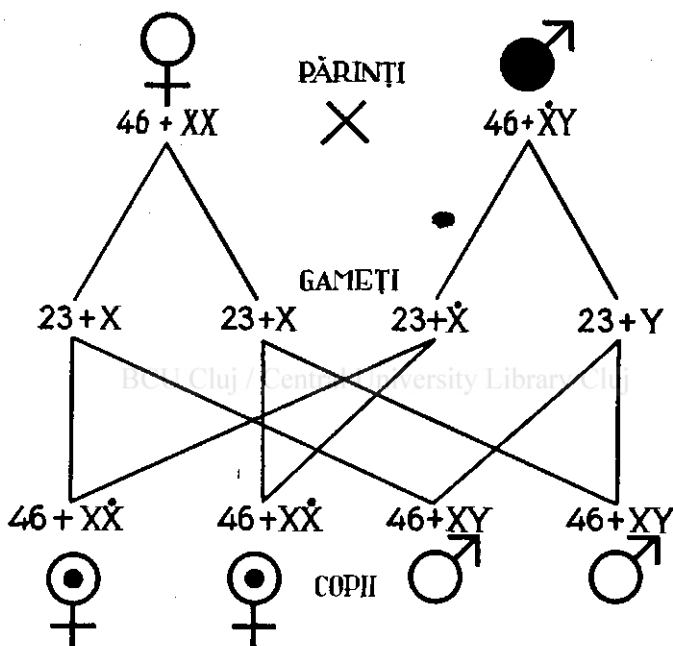


Fig. 1.

tion des animaux et des plantes” cunoscută sub numirea de „om-ariciu” („porc-épic”), care, bine înțeles, se transmite direct din tată în fiu.

Factorul hemofilic fiind deci un factor recesiv, dominat de factorul normal, iată care sunt posibilitățile eredoteoretice după care el se poate transmite:

1. *Un bărbat hemofilic (♂), deci purtător în unicul său cromosom x a tării morbide (X̄), se poate căsători cu o femeie sănătoasă (♀), adică cu o femeie care posedă în ambii săi cromosomi sexuali factorul normal dominant (v. formula din fig. 1).* Soția va forma după cum știm, un singur fel de ovule, de

gameți, toate cu cromosomi x, iar soțul două feluri de spermatozoizi, de gameți, jumătate cu \times și jumătate cu y. Acești spermatozoizi fecundând ovulele rezultă, că toate fiicele (heterozigote d. p. d. v. al factorilor allelomorfii, normal-abnormal) vor fi genotipic tarate, dar fenotipic, adică în aparență, vor fi sănătoase, vor fi conducătoare (♀), căci factorul hemofilic, moș-

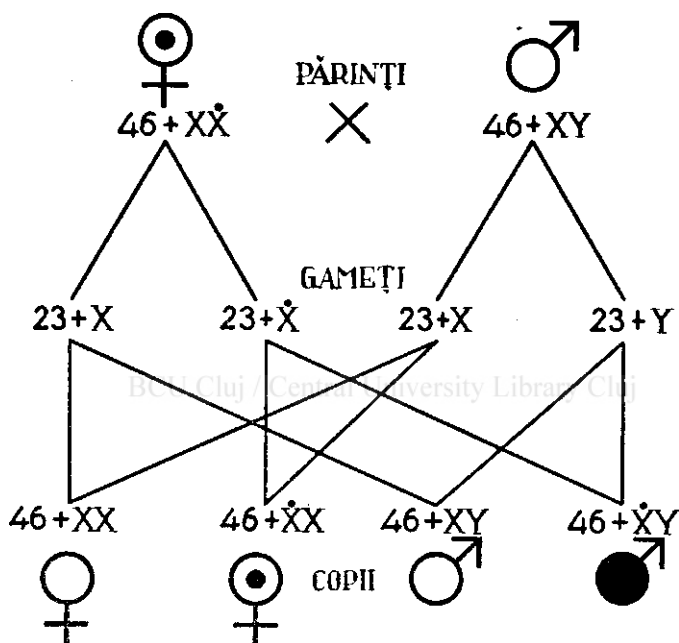


Fig. 2.

tenit dela tată odată cu cromosomul \times , va fi dominat de gena normală transmisă de mamă prin cromosomul x, sănătos; și toți băieții vor fi, atât genotipic cât și fenotipic, complet și definitiv sănătoși, fiindcă ei n'au moștenit dela tatăl lor decât cromosomul y, netarat, iar dela mamă un cromosom x, tot sănătos.

2. Fiicele acestea conducătoare (♀) dacă se căsătoresc cu un bărbat sănătos (♂), acesta este cazul cel mai frecvent, vor produce în meioză, adică atunci când are loc disjuncțiunea caracterelor moștenite dela cei doi părinți, două feluri de ovule. unele cu x sănătos altele cu \times tarat, conform formulei din fig.

2. Descendența acestui cuplu se prezintă, după legile hazardului, astfel: 50% din băieți și din fete vor fi geno- și fenotipic complet sănătoși; jumătate din fete însă vor fi numai fenotipic sănătoase, vor fi deci conducătoare, căci tara transmisă de către mamă a fost neutralizată de partenerul sănătos și dominant obținut dela tată; iar din băieți 50% vor fi tarați, căci factorul anormal localizat în cromosmul X' , transmis de mamă, n'a mai aflat în cromosomul patern, y , un factor allelomorf dominant, care să-i neutralizeze efectul.

3. Fieele conducătoare (♀) se pot mărita cu un bărbat hemofilic (♂), caz, datorit hazardului, puțin probabil. Redăm în fig. 3 formula ereditară a acestui caz, după care jumătate din

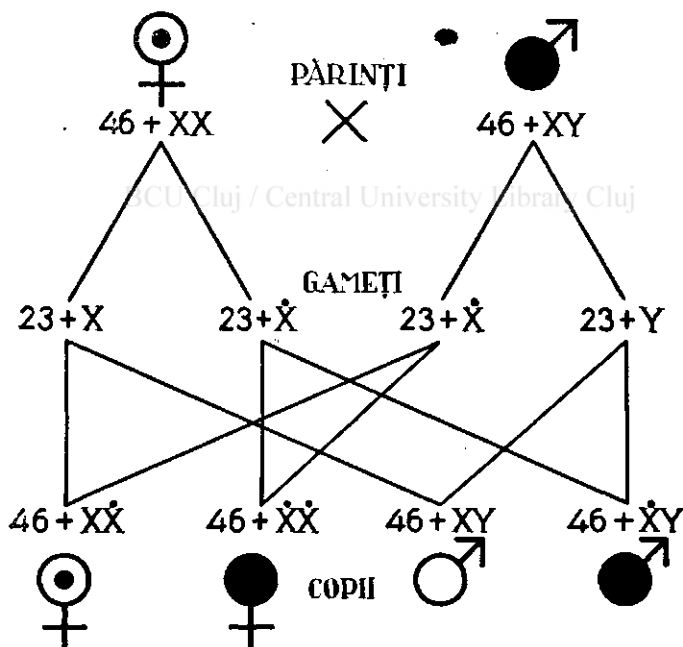


Fig. 3.

fete sunt purtătoare a tării și jumătate sunt fenotipic hemofilice, iar băieții pe jumătate sănătoși și pe jumătate hemofilici.

4. A patra posibilitate se ivește atunci când o femeie hemofilică (♀), deci având în ambii săi cromosomi X' factorul

morbid, *contractează o căsătorie cu un bărbat sănătos* (♂) atunci, conform formulei din fig. 4, toate fetele vor fi conducătoare (♀) numai, căci caracterul anormal matern va afla în cromosomul x, patern un partener sănătos, și toți băieții vor fi hemofilici fiindcă cromosomul y al tatălui nu conține gena

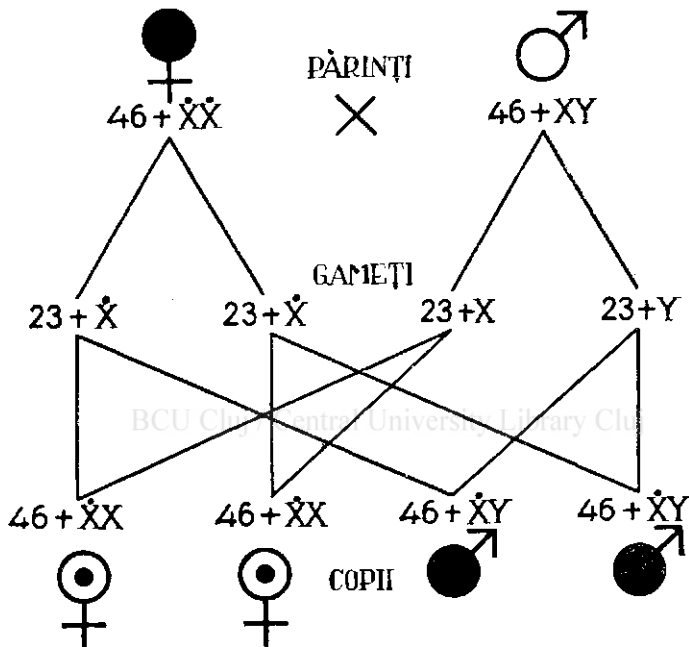


Fig. 4.

normală dominantă capabilă să contrabalanseze caracterul morbid transmis de către gametul femel.

5. Și în sfârșit, o ultimă posibilitate, care există, poate, numai teoretic, ar fi, ca o *femeie geno- și fenotipic hemofilică*, (♀), să se mărite cu un *bărbat tot hemofilic* (♂). Descendenții acestei perechi, *atât băieți cât și fete, vor fi bineînțeles toți geno- și fenotipici hemofilici*.

Din cele de mai sus rezultă, că pentru ca o *femeie să fie hemofilică*, atât d. p. d. v. al factorilor incriși în germen, deci genotipic cât și d. p. d. v. al manifestațiunilor clinice prin urmare fenotipic, *este necesar*, ca să prezinte în ambii săi cromosomi sexuali gena morbidă, adică să *ieie naștere*, în ceeace

privește factorul hemofilic dintr'un homozigot ($46+X^hX^h$); ceea ce nu este posibil decât într'un singur caz excepțional de rar: când o conducătoare heterozigotă ($46+X^hX$), se căsătorește cu un hemofilic ($46+X^hY$). Prin urmare extrema raritate a cazurilor de hemofilie adevărată (homozigotă) la femei

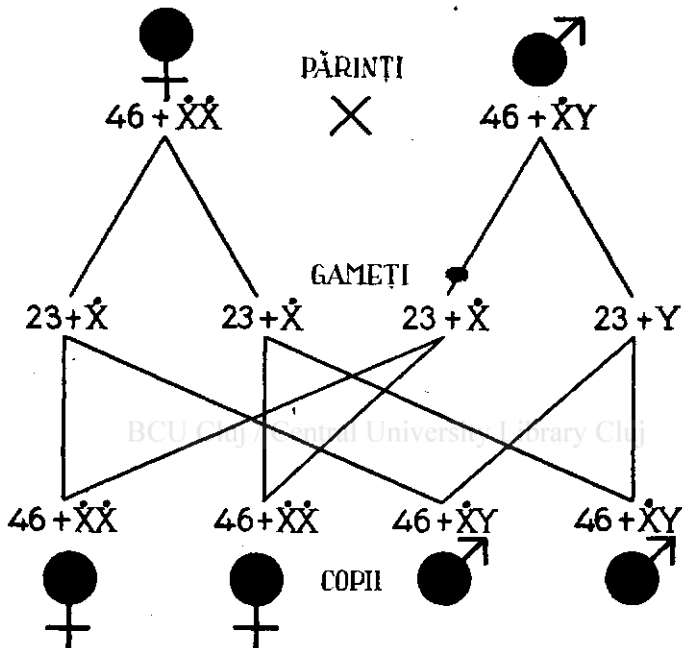


Fig. 5.

se explică mai de grabă prin lipsa aceasta de coincidență, conducătoare — hemofilic, decât prin ipoteza, că homozigotia în hemofilie ar constitui o infirmitate concepțională, un „factor letal”, mai ales că se citează cazuri, după cum am arătat mai sus, adevărat foarte puține, de hemofilie tipică (homozigotă) la femeie. Într'adevăr, există spre pildă, pe lângă multe alte cauze, o minimă posibilitate ca, la o populație de 80 milioane, măcar unul din cei 258 de hemofilici, câți sunt în Germania (după Grandidier), să se căsătorească cu o conducătoare.

Mai reiese din speculațiunile noastre eredoteoretice, că, — pentru ca un tată bolnav să aibă un fiu hemofilic, el trebuie să se fi însurat cu o conducătoare ori cu o hemofilică. Aceleași con-

dițiuni sunt necesare, ca în aceeași familie să existe surori și frați hemofilici, caz neobservat până acum, căci în cunoscuta familie hemofilică din Wald, studiată de Stahel, unica soră a fratelui bolnav era sănătoasă; fapt perfect explicabil, căci pentru ea există, după cum arată formula dela fig. 3, în momentul procreării o probabilitate de 50% să devină o conducătoare, deci fără manifestări fenotipice.

Spuneam la început, că *femeile conducătoare*, heterozigote, cu toate că au localizat în unul din cromosomii x factorul normal dominant, iar în celălalt factorul recesiv, ele prezintă totuși, într'un procent destul de ridicat, manifestățiuni clinice și hematologice mai mult ori mai puțin tipice de hemofilie.

Vom încerca în cele ce urmează, bazându-ne pe observațiuni practice și experimentale, precum și pe unele speculațiuni eredoteoretice să explicăm, într'o măsură oarecare, posibilitatea manifestățiunilor hemofilice la femeile heterozigote.

Genetica și clinica ne arată zilnic, că *noțiunea dominanței este o noțiune relativă*, ea neavând o valoare absolută și că ar exista toate gradele între dominanța completă, între ereditatea intermediară și cea recesivă, fiind foarte probabil, că o dominanță perfectă să nici nu existe decât în teorie. Astfel manifestățiunile hemofilice la conducătoare s'ar putea explica printr'o incompletă acoperire a allelei recesive morbide de către partenerul dominant sănătos, iar aceea, fiind dotată cu o forță de străbateră puternică, ar putea distruge, în consecință, echilibrul factorilor allelomorfi și deci modifica fenotipul femeii heterozigote. imprimându-i un caracter intermediar sau chiar dominant. De altă parte, observațiuni clinice făcute pe bolnavi, cari prezentau *alte boale ereditare tot legate de sex, ne arată, că nu există în totdeauna o regularitate constantă în mersul eredității la aceste îmbolnăviri*. Astfel albinismul, de exemplu, într'o familie are caracter dominant, în alta recesiv; tot așa și heme-ralopia, iar anidrosa hipotrichotică poate îmbrăca în diferitele familii diverse forme: recesivă, intermediară ori dominantă. Hemofilia însăși poate prezenta atât la bărbați cât și la femei, în aceeași familie sau în diferite familii, felurite grade de intensitate, după gradul de „virulență” al factorului hemofilic, care se opune dominanței partenerului normal.

Sau, după cum probează însăși genetica, *un caracter poate*

fi dominant față de altul și recesiv față de un al treilea: „albasturul” dominează „roșul” dar este dominat de „brun”. Ba, chiar față de unul și același caracter, un factor se poate comporta când dominant, când recesiv; astfel culoarea galbenă a coconilor fluturilor de mătase din Istria dominează culoarea albă a rassei de China și este dominată de „albul” rassei de Bagdad.

Turburări de secreție internă, ori îmbolnăviri de altă natură, deci mediul (paravariabilitate) sau chiar alți factori ereditari (mixovariabilitate), după cum știm, pot influența adeseori modul de desfășurare al caracterelor ereditare. Un exemplu clasic în această privință ni-l oferă Ciuboțica cucului (*Primula sinensis rubra*), care la o temperatură de 15—20° are floricele roșii, în timp ce cultivată la 30—35°, în atmosferă umedă și la umbră, florile sunt albe; scăzând temperatura ele își mențin culoarea, în schimb acele, care apar mai târziu, la această temperatură mai joasă, vor fi roșii. Sau, încrucișând indivizi cu flori roșii și albe ai plantei Gura leului (*Antirrhinum majus*), hibridii vor fi de o culoare intermediară, roză; dimpotrivă ele vor fi roșii la frig și albe la căldură. Fenomene asemănătoare, de schimbare a manifestațiunilor caracterelor în raport cu mediul (umiditate, alimentație, etc.), ne oferă și *Drosophila*. Există la această muscă o mutație dominantă legată de sex denumită „abdomen abnormal” (benzile negre sunt frânte, incomplete și pot chiar lipsi); dacă încrucișăm indivizi masculi abnormali cu femele normale (sălbătice), atunci, pe lângă o alimentație umedă, femeile care se vor naște vor fi toate anormale iar bărbații toți normali; când mediul este sec, atât femelele cât și masculii vor fi normali.

Un alt factor, de care trebuie să se țină seamă și care ar putea altera fenotipul, este vârsta: părul blond al unui copil poate deveni castaniu la o vârstă mai înaintată; culoarea cenușie la șoarecele heterozigot este dominantă numai la o vârstă tânără; cu avansarea în vârstă ea tinde spre un caracter intermediar. Tot așa la echinoderme, spre pildă, Koehler constată, că forța ereditară variază cu vârsta: ea începe prin a crește, trece printr'un maximum, ca apoi să urmeze declinul. De aceea, noi credem că, în cazul fiicelor heterozigote, cu simptome clinice de hemofilie, vârsta părinților în momentul concepțiunii ar putea juca un rol hotărâtor, căci clinicienii știu, că la vârsta de

30—40 de ani fenomenele hemoragice se atenuază treptat și chiar dispar, ele fiind mai accentuate în primii ani, în primul deceniu. Cu vârsta deci dominanța ar crește, ori factorul hemofilic ar slăbi. *Vârsta prin urmare poate influența manifestarea fenotipică a unui genotip.* Din cele spuse rezultă deci, că *efectul factorilor mendelieni este rezultatul interacțiunii factorilor ereditari de o parte și a acestora cu posibilitățile de actualizare, cu mediul de altă parte.*

Numeroasele exemple de mai sus, oferite de genetică, speculațiunile noastre eredoteoretice, precum și observațiunile clinice și hematologice, după cari un procent ridicat de femei conducătoare (heterozigote) prezintă simptome mai mult ori mai puțin tipice de hemofilie, care toate arată relativitatea noțiunii de dominanță, ne îndrăgesc a conchide că:

1. *dominanța factorului normal în această boală nefiind nici pe departe absolută, hemofilia tinde să iei caracterul unei boale ereditare intermediare uneori, dominante ori recesive alte ori, legată de sex, sau, mai precis zis, de cromosomul x.*

2. *Numărul extrem de mic de femei hemofile homozigote se explică nu atât prin ipoteza, că homozigoția ar constitui un factor anticoncepțional, cât prin extrem de mica probabilitate, conform legilor hazardului, ca un bărbat hemofilic să se căsătorească cu o conducătoare, dar și în aceste cazuri diagnosticul de hemofilie homozigotă la femei, pe lângă întreg cortegiul de simptome clinice și hematologice tipice, nu se poate pune, decât ținându-se seamă de antecedentele ereditare din cele două familii, ai căror membrii au contractat căsătoria; condiție destul de dificilă, fiindcă în hemofilie nu sunt rare cazurile de „atavism” când deci s'ar putea foarte ușor pierde urma mersului eredității, căci într'adevăr, după cunoștințele noastre eredoteoretice (v. formulele din fig. 1—4) ar fi posibil, tot datorită hazardului, ca simptomele hemofilice să fi rămas nemanifeste în cursul mai multor generațiuni.*

Și acum, după ce cunoaștem atât practic cât și teoretic modul de transmisiune a hemofiliei și, cu toate că boala, prin raritatea ei, nu constituie un pericol atât de mare pentru viitorul biologic al neamului ca alte boli ereditare (boli mintale) ori congenitale (sifilisul), mai ales că puțini indivizi tarați cu această boală ajung să procreeze, totuși nu putem incheia acest ca-

pitol, fără să luăm poziție în ce privesc măsurile eugenice și biopolitice, chemate să prevină, cu un ceas mai de vreme degradarea progresivă a zestrei biologice a neamului.

Țara noastră face parte dintre statele, care au legiferat interdicția medicală a căsătoriei numai pentru partenerii cu afecțiuni venerice și contagioase; după legea germană din 1935 hemofilia nu constituie un impediment pentru căsătorie, în schimb surditatea ereditară, da! Singură Societatea Franceză de Eugenie a adoptat un sistem preconizat de G. Schreiber, rămas însă în stare de proiect, după care *hemofilia constituie, atât d.p.d.v. eugenic cât și eutenic, o contraindicație maritală*. Cu toate acestea noi credem, că *hemofilia fiind o afecțiune înscrisă în germen, care alterează plasma germinativă a nenumărate serii de generații, ea va trebui să figureze, atunci când și la noi va predomina punctul de vedere eugenic la legiferarea interdicțiilor matrimoniale, printre aceste impedimente, împiedecându-se căsătoria între conducătoare dovedite și hemofilici, căci un stat modern, organizat biopolitic, fiind răspunzător de destinul biologic al neamului, este obligat să ieie din vreme măsurile necesare pentru împiedecarea reproducerii spițelor ereditare deficiente*. Vrem să credem, că și la noi se va lărgi în curând, pe baze de studii ereditare, cadrul contraindicațiilor maritale. Bine înțeles că *examenul prenupțial, completat cu îndrumări maritale, nu se poate face de medici improvizați, ci de un personal medical înzestrat cu vaste cunoștințe în domeniul ereditologiei și pătruns de acea conștiință biologică fără de care și cele mai excelente măsuri de ordin biopolitic rămân completamente iluzorii*. *Educarea acestui personal trebuie să se facă în instituții speciale; în „Facultăți de etnologie și biopolitică”, preconizate de prof. I. Moldovan, chemate a studia plasma germinativă, aluatul din care este plămădit acest neam și a asigura, ferindu-l de daune ereditare, desvoltarea armonioasă a generațiilor viitoare*.

BIBLIOGRAFIE:

- ARON M. et GRASSE P.: *Biologie Animale*. Paris, 1935.
 BAUER K. H., HANHART E., LANGE J., JUST G.: *Handbuch der Erbbiologie des Menschen*. Berlin, 1940.
 BAUER—FISCHER—LENZ: *Erbpatologie*. München—Berlin, 1940.

- V. BERGMANN C und STAEHELIN R.: *Handbuch der Inneren Medizin*. Berlin, 1926.
- CUPCEA S. P.: *Examenul prenupțial*. Bul. Eug și Biopol., 1941, 5—8.
- GULLIERMOND A. et MANGENOT G.: *Biologie Végétale*. Paris, 1937.
- HATIEGANU—GOIA: *Tratat elementar de semiologie și patologie medicală*. Cluj, 1934.
- LEFÈVRE J.: *Manuel Critique de Biologie*. Paris, 1938.
- MOLDOVAN I.: *Igiena Națiunii*. Cluj, 1925.
- MOLDOVAN I.: *Biopolitica*. Cluj, 1926.
- MOLDOVAN I.: *Spre o facultate de etnologie și biopolitică*. Bul. Eug. și Biopol., 1938, 3—4.
- MORGAN TH. H.: *Embryologie et Génétique*. Paris.
- MORGAN TH. H., STURTEVANT A. H., MÜLLER H. J., BRIDGES C. B.: *Le Mécanisme de l'Hérédité Mendélienne*. Bruxelles, 1923.
- ROSTAND J.: *Les Chromosomes*. Paris, 1933.
- SIEMENS H. W.: *Vererbungs-pathologie des Menschen*. Berlin, 1923.
- VASILIU T.: *Manual de Anatomie Patologică Clinică*. Cluj, 1939.
- VASILIU T.: *Hematologie*. Cluj, 1923.

BCU Cluj / Central University Library Cluj

Ereditatea bolilor de piele

de
Dr. EMIL I. BOLOGA

Partea specială

Dupăce în prima parte a lucrării am trecut în revistă în mod sintetic legile fundamentale ale eredității, ajungând la concluzia importanței eredității în producerea bolilor de piele și astfel subliniind însemnătatea eredopatologiei cutanate, vom studia în a doua parte a lucrării, în lumina cercetărilor actuale și în ordine alfabetică, diferitele dermatoze în a căror etiologie este prezent factorul ereditar.

Prima întrebare la care va trebui să răspundem, atunci când discutăm etiologia unei dermatoze ereditare, este măsura în care ea este condiționată ereditar. Vom încerca apoi să determinăm momentul apariției ei în cursul evoluției omului, pentru că desigur această dermatoză — sau oricare altă boală ereditară — nu datează dela originea omului. Factorii ereditari nu datează de totdeauna, ci ei au apărut în cursul evoluției omu-

lui. Timpul de apariție al unora nici nu este prea îndepărtat (de ex. cazul de keratosis follicularis spinulosa decalvans al lui Siemens).

Faptul că acești factori au apărut numai la un moment dat, înseamnă că ei au fost produși de o cauză oarecare. A existat deci la un moment dat o cauză exterioară, care a modificat aspectul idiotipului original și normal. Lenz numește chiar de aceea, acești factori, idiokinetici, deci modificatori ai idiotipului. Cauzalitatea acestor factori la om este necunoscută, ceea ce face imposibilă o terapie cauzală a acestor boli.

Idiokineza, este astfel produsă de primii factori ereditari patologici, iar răspândirea lor se produce printr'un proces de selecție. Acțiunea noastră va trebui de aceea să se îndrepte spre o influență a acestui proces de selecțiune (în împiedecarea căsătoriei între țarați ereditari, sau dacă aceasta s'a produs, a reproducerii acestora). Această favorizare a unei selecții pozitive, stă de altfel la baza științelor eugenice.

Inmulțirea unor asemenea țarați periclitând vieța însăși a unei națiuni, se naște o altă știință — igiena rasei — care se ocupă cu selecția spițelor ereditare superioare. Prin excluderea dela procreare a celor inferiori și încurajarea celor înzestrați, științele biologice moderne tind astăzi spre crearea unei generații viitoare cât mai perfecte.

Cunoașterea cât mai amănunțită a bolilor de piele, care pot fi transmise ereditar, va ușura o executare cât mai prodigioasă a acestor măsuri, care va face din cei de mâine o generație cât mai perfectă și nobilă.

Dacă se va ajunge la acest ideal, lucrarea de față vrea să fie o modestă contribuție.

Dermatozele ereditare.

1. *Acneea vulgară.* Cercetările pe gemeni au arătat tendințe ereditare dominante. Mai frecventă la adolescenți, ea își atinge apogeul și maximumul de frecvență în epoca cea mai fecundă a vieții sexuale. S'a vorbit despre o corelație cu constituțiile astenice — nervoase — fiind mai deasă la cei care prezintă turburări digestive. Sexele sunt ia fei de frecvent interesate. La gemenii bivitelini se observă grade diferite de acnee, ceea ce ple-

dează pentru un anumit grad de polimerie. Siemens găsește la gemenii univitelini de 36 cri concordanță, iar la bivitelini din 12 de 8 ori concordanță. Astfel Siemens conchide ca mod de transmisiune acela al unei predispozițiuni dominante. Despre o dominantă simplă nu poate fi totuși vorba. Forma conglobată apare mai ales la bărbați. Deseori acneea este asociată cu seboree sau pitiriază simplă. Există și o formă de acnee toxică (de natură exogenă), produsă prin sulf, crisarobină sau iod administrat intern.

2. *Acneea rosacee*. După Siemens pare a fi ereditară.

3. *Acroasfixia*. După Siemens este ereditară, găsind concordanță la GU. Haubensack o găsește mai frecventă la bacilari (influența toxinelor tuberculcase?). Incontestabil însă, că pe lângă contribuția factorilor exogeni (subalimentație, diferite boli generale etc.), există și o predispoziție ereditară.

4. *Acrodermatitis atroficans*. A fost observată o survenire familiară.

5. *Acantoza nigricanta*. A fost observată în câteva cazuri survenind familiar. Miescher descrie un caz, în care boala a survenit congenital la un frate și o soră, care prezentau și diabet bronzat. În cazul descris de mine nu am putut pune în evidență niciun factor ereditar sau consanguinitate a părinților. (Ardealul Medical, 1943, 8, pag. 338).

6. *Adenomul sebaceu (Boala lui Pringle)*. Asociat deseori cu o scleroză tuberculcasă, el reprezintă un simptom cardinal al acestei afecțiuni, care este probabil ereditară dominant.

7. *Alopecia congenitală*. A fost observată de Linsenmeier-Gossage și Berlund în mai multe familii survenind ca o anomalie dominantă. Pe lângă aceasta se pare că ar exista și o predispoziție recesivă pentru părul rar.

8. *Alopecia prematură*. Apare mai ales la nivelul celor două regiuni temporale, sub forma a două scobituri care pătrund în spre regiunea occipitală. Survine numai la bărbați. Ereditatea este de mult timp recunoscută. Se observă mai frecvent la rasele poikiloderme, mai puțin la cele melanoderme și rareori la xantoderme (după Friedenthal). Stein observă calviția frontală la femeile virile, iar alți autori mai ales la intelectuali. Deseori se observă o legătură cu o seboree a capului.

9. *Alopecia areată*. Pe lângă factorii exogeni (infecțioși),

a fost incriminată și ereditatea. Lassar din 1000 cazuri găsește 70% bărbați. A fost observată o asociere cu vitiligo și strabism.

10. *Anidrosis hypotrichotica*. Este o afecțiune a pielii caracterizată prin lipsa glandelor sudoripare, pe lângă o subdezvoltare a celorlalte glande ale pielii. Acești bolnavi suportă foarte greu căldura. Din studiile făcute pe mai multe familii, reiese o ereditate recesivă și legată de sex. Par a exista predispozițiuni dominante legate de sex și în anidroză.

11. *Angiomata senilia (Varicele capilare)*. Siemens găsește la GU de 3 ori concordanță și de 7 ori discordanță, iar la GB 11 discordanțe, conchizând astfel ereditatea acestora. Dominanța nu este sigură, lipsind cercetările familiare.

12. *Anonichia*. Această anomalie caracterizată prin lipsa unghiilor, a fost observată de Heller ereditară dominant într'un caz. Cutre găsește 11 cazuri în cursul a 3 generații ca neregulat dominante, Menge la 11 persoane în 4 generații, iar Iacob la 3 surori. Anonichia familiară poate surveni ca simptom al hipomono sau bifalangiei ereditare.

13. *Angiomele buzelor și scrotului*. Ereditatea acestora este numai probabilă.

14. *Anomalii de pigmentație (albinismul-vitiligo-leucoderma)*. Culoarea pielii reprezentând semnul cel mai evident al diferențelor dintre rase, o ereditate condiționată a pigmentului cutanat reiese. Există și factori externi (razele solare) care influențează culcarea pielii, dar și această tendință diferită de a reacționa altfel față de acești factori exogeni, este dependentă de o predispoziție specială deosebită dela rasă la rasă. Din amestecul de albi cu negri nu se nasc mulatri constanți, pentru că din încrucișarea lor se produce o scindare evidentă. Urmașii acestora prezintă diferențe intense de colorație, unii fiind mai albi, iar alții mai negri decât părintele (după Davenport).

Anatomia comparată ne arată că pigmentul epidermic al omului a fost la început un pigment al părului și numai după dispariția părului corporal, pielea s'a colorat într'un mod progresiv. Astfel, la om există o legătură strânsă între pigmentul pielii și părului, precum și cu acela al ochiului. La cei mai mulți oameni există un anumit raport între culoarea părului, pielii și irisului. De asemenea există factori ereditari, care exercită și

gene, care își limitează acțiunea numai asupra unuia din aceste trei părți ale corpului.

Pigmentația este ereditară, în timp ce gradul ei la diferite rase este produsul unor procese selective. Ereditatea culorii pielii se manifestă mai ales la încrucișeri (albi cu negri). Acelaș lucru se întâmplă și cu părul. Incrucișerile dintre indivizii cu părul blond și negru nu au reușit nici după sute de ani să ducă la o culoare medie, identică și constantă. Este interesantă și de mult timp cunoscută, corelația care există între părul roșu și efelide. Ereditatea accentuată a rutilismului, se explică și prin faptul, că la GU este aceeași, în timp ce la GB este diferită. (Verschuer). Procesul prin care părul se întunecă după naștere, a fost pus în legătură cu o acțiune hormonală. Caniția precoce o întâlnim uneori sub forma unui caracter familiar atât de vădit, încât permite presupunerea unei componente ereditare.

În albinism găsim de obicei concomitent cu deficitul pigmentar al părului și un deficit similar în conținutul de pigment al ochilor, iar în depigmentările parțiale, un aspect pestriț al acestora. În această privință unii autori vorbesc despre un tip albinoid.

După întinderea depigmentărilor, vorbim despre un albinism universal și unul circumscris, iar după intensitatea deficitului pigmentar, despre un albinism complet și unul incomplet. Ca frecvență, cazurile de albinism universal apar ca un caz la 20.000 indivizi. O mare parte dintre aceștia au părinții înrudiți (după Davenport 33%, iar după Weinberg numai 15%). Doi indivizi care prezintă albinism universal, vor avea copii albinotici (cu foarte rare excepții). Ereditatea în albinismul universal este deci manifest simplu recesivă. Albinismul circumscris a fost observat dominant în 6 generații succesive.

Leven observă că anomaliile mari (extinse) se moștenesc recesiv, în timp ce anomaliile reduse (parțiale) sunt ereditare dominant. Filogenetic aceste stări de depigmentări parțiale au fost puse în legătură directă cu colorația pestriță a animalelor, care are ca scop o asemănare cât mai perfectă cu mediul în care acestea trăiesc. Această depigmentare parțială (pe care germanii o numesc Scheckung) este ereditară dominant, fapt care a fost dovedit prin cercetări genealogice.

Albinismul localizat la ochi se transmite recesiv.

În opoziție cu albinismul, turburările de pigmentație câștigate poartă numele de vitiligo sau leucodermă. În vitiligo pare a fi vorba despre turburări din partea sistemului nervos organo-vegetativ, secundate de disendocrinii. În privința eredității acestor anomalii se știe încă prea puțin. Ereditatea în vitiligo este astfel neclară și nesigură. În leucodermă joacă desigur un rol afecțiunii ca sifilisul, psoriaza, ș. a. precum și traumatismele sau alte inflamațiuni.

15. *Aplasia pilorum intermitens* (vezi *Moniletrichosis*).

16. *Aplasia cutis congenita*. Alături de cicatrici și defecte cutanate congenitale, Siemens găsește ocazional o frecvență familiară și concordanță la GU, ceea ce arată rolul vădit al eredității. Loewy descrie keloide survenite concordant la 2 GU, iar Graff publică cazuri de survenire familială la frați, sau părinte și copil.

17. *Atrofii și scleroze cutanate*. Louste și Rabut găsesc o predispoziție la formarea de keloide. Acelaș lucru s'ar petrece și în sclerodermie și elefantiaza congenitală, în care Milory găsește o ereditate dominantă în 22 cazuri din 97.0 atrofie cutanată generalizată (combinată cu cataractă congenitală), precum și diferite forme circumscrise de atrofii cutanate, au fost observate de către Siemens în mai multe cazuri prezentând un caracter familiar.

18. *Ateromele*. Survin de obicei la mai mulți membri ai aceleiași familii. După Siemens este vorba despre o predispoziție cu caracter dominant.

19. *Atrophia pigmentosa palpebrarum*. Peters găsește dominanță în 5 generații ale unei familii.

20. *Atrophia maculosa congenita*. A fost observată o dominanță neregulată.

21. *Atrofia senilă*. În legătură cu predispozițiunile ereditare individuale referitoare la această formă de atrofie cutanată, cunoștințele sunt foarte reduse.

22. *Atrophia actinica epitheliomatosa*. (vezi xeroderma pigmentosum).

23. *Bullosis spontanea congenita*. Au fost observate cazuri care au apărut în familii de consanguinici. Ereditatea este totuși nesigură. Mendes de Costa descrie o formă care este însoțită de hipotrichoză și turburări pigmentare (*Pigmentverschiebungen*)

și pe care o găsește într-o familie ereditară recesivă și legată de sex. Această dermatoză asemănătoare pemfigusului, se caracterizează prin aceea, că bulele pot fi produse și mecanic. Siemens găsește o frecvență familiară.

24. *Bullosis spontanea congenita maculata*. Apare congenital, fără ca bulele să poată fi produse mecanic. Este însoțită de hipotrichoză și turburări de pigmentație. Se transmite evident recesiv și legat de sex (la cel masculin).

25. *Calvitia*. Este deseori o consecință a unei seborei oleoase sau sice. La femei nu poate fi observată, în timp ce la bărbați se transmite de la tată la fiu, ceea ce permite conchiderea unei eredități dominante. Această dominanță este neregulată și legată de sex. La eunuci nu a putut fi observată.

26. *Canitia (Incărunțirea)*. Poate surveni mai de vreme sau mai târziu în decursul existenței omului și acest lucru este condiționat ereditar. Pearson și Hare vorbesc despre o dominanță. Caniția precoce manifestă un caracter sigur dominant și legat de sex (observații făcute pe gemeni). Caniția prematură survine deseori familiar. Traub o găsește la 10 persoane în cursul a trei generații ale aceleiași familii (dominanță). Caniția tardivă de asemenea poate fi condiționată ereditar.

27. *Cancerul*. Este el ereditar? La cm nici studiile statistice nici cele pe gemeni, nu au permis conchiderea unei eredități. Din acest mare capitol nu aparțin dermatologiei decât cancerule cutanate. Fiind o problemă vastă, va forma subiectul unei lucrări separate, care va apare la timpul său.

28. *Clooma*. Pe lângă cea simptomatică (gravidică) și neereditară, există o formă spontană, pe care Siemens a găsit-o în unele cazuri concordant la GU.

29. *Congelația*. După unii autcri ar exista o tendință în a face congelații, care s'ar transmite ereditar.

30. *Criptorhidia*. Această anomalie împreună cu fimoză, cu toate că nu aparțin dermatologiei, sunt mai des observate decâtre dermatologi. Diferiți autori au observat și descris o frecvență familiară.

31. *Cutis laxa*. Această anomalie numită de germani „Gummihaut”, constă într-o elasticitate exagerată a pielii. Siemens găsește anomalia în două cazuri familiar (odată la tată și fiu), iar Wiener la 10 persoane aparținătoare la trei generații (tot-

deauna cazuri singuratece). Ereditatea este probabilă, dar modul de transmisiune nu este cunoscut.

32. *Cutis marmorata*. Schokking, Siemens și v. Verschuer găesc o asemănare a intensității de manifestare la GU.

33. *Cutis verticis girata*. Este o hiperplazie a pielii capului, care apare încrețită în pliuri adânci. Eredopatologic nu este nimic precis cunoscut. Sprintz o găsește într'un caz la tată și fiu (vorbind despre o formă esențială). După Bauer s'ar observa mai frecvent la epileptici și idioți. Anomalia poate apare și ca o consecință a anumitor boli ca furunculoza, acromegalia, boala lui Recklinghausen, tumori etc.

34. *Darier* — *Boala lui* (vezi *Psorospermoza*).

35. *Degetele hipocratice*. Ebstein și Lowy, vorbesc despre o ereditate dominantă a acestei malformațiuni a degetelor, care apar îngroșate la vârf sub forma unor măciuci (baghete de tambur). În unele cazuri ele reprezintă un simptom al osteoartropatiei hipertrofiante Pierre-Marie, care este o afecțiune rară și ereditară.

36. *Dermografismul (Urticaria factitia)*. S'a observat o frecvență familială. Siemens descrie concordanța la GU. Se pare că ar fi vorba despre o hipersensibilitate ereditară a nervilor vasculari. Domarus și Weitz găesc la GU aproape regulat concordanță.

37. *Dermatoze produse prin turburări vasculare*. La acest capitol autorii francezi vorbesc despre o ereditate a următoarelor afecțiuni: eritem emotiv, acroasfixia, livedo anular, teleangiectaziile multiple (recesiv), angicme hemoragice multiple (boala lui Osler), varice, hemoroizi, urticarie și edemul Quincke.

38. *Dermoidele*. A fost observată o survenire familială (cazuri foarte rare).

39. *Dermatita herpetiformă Dühring*. A fost observată de către Siemens ca apărând dominant la 12 persoane ale aceleiași familii în cursul a trei generații succesive (dominanță absolută).

40. *Discheratoza folliculară vegetantă* (vezi *Psorospermoza*).

41. *Dystrophia unguinum*. Tobias găsește 12 persoane aparținătoare la 4 generații, prezentând această malformațiune.

42. *Dinții (Malformațiunile dentare)*. Cunoașterea eredității malformațiunilor dentare a luat naștere odată cu eredopatologia gemelară dermatologică. Au fost descrise frecvențe fa-

miliare în cazul dezvoltării excesive a unui canin, a tuberculilor lui Carabelli, a hiperplaziei tuberculilor incisivilor, dinți supra-numerari (Michelson), anodontie (sub forma unei lipse simetrice, mal ales a celor 2 incisivi), dislocații simetrice, diastema (concl. la GU), trema (după Kantorowicz ereditară dominant, după Siemens discordanță la GU), divergențe simetrice, progenie ș. a. Praeger găsește la 2 GU pioree alveolară.

43. *Eczema*. Este vorba despre o transmisibilitate în a face eczema, chiar și atunci când este de natură exogenă. Au fost astfel descrise idiosincrazii familiare față de cele mai variate substanțe (iodoform, mercur, terpenină, arsenic etc.).

44. *Eczema seboreică*. Siemens găsește la GU 22 concordanțe față de 21 discordanțe, iar la GB 8 concordanțe față de 24 discordanțe. Reiese o contribuție și a factorului ereditar.

45. *Edemul angioneurotic* (vezi *Edemul Quincke*).

46. *Efelidele*. După Hammer și Meirovsky predispoziția în a face efelide este dominantă. Acesta din urmă le observă transmitându-se ereditar dominant la 26 persoane aparținătoare la 5 generații, iar Ramel la 43 membri ai unei aceleiași familii. În familiile în care un singur părinte era purtător de efelide, au fost observați 222 copii cu efelide (adică 68%). Siemens menționează în studiile sale 22 familii în care părinții copiilor cu efelide erau lipsiți de acestea. După calculul făcut în partea primă a lucrării, aplicând formula lui Holzinger pe cazurile observate de Siemens, am obținut o contribuție a eredității în determinarea efelidelor de aproximativ 100%.

Este cunoscută corelațiunea accentuată și frecventă dintre efelide și părul roșu. Pe de altă parte în albinism ele lipsesc.

47. *Elefantiaza congenitală* (vezi *Boala lui Milory*).

48. *Epidermoidele multiple*. Siemens găsește o survenire familiară în 68% din cazuri. Autorul conchide o dominanță ne-regulată.

49. *Epidermoliza buloasă ereditară*. Această predispoziție a pielii de a reacționa față de excitațiuni mecanice minime prin formarea de leziuni buloase, poate apare și la indivizii normali (de ex. cu ocazia canotajului), dar de cele mai multe ori apare ereditar. O producere mai ușoară pe lângă acțiuni mecanice mai reduse, poate fi de natură toxică (bullosis mechanica toxica), datorită de ex. arsenicului sau iodoformului. Dacă se vindecă

prin ~~restitutio ad integrum~~ vorbim despre forma simplă (B. M. Simplex), iar dacă rămân atrofii cu distrofii unghiale, despre forma distrofică (B. M. Dystrophica) și dintre acestea mai ales forma onicodistrofică. Gossage și Hammer—Adrian au studiat eredopatologia acestei dermatoze în mod statistic, înainte de a se fi făcut deosebirea între cele două forme (simplă și distrofică). Siemens în anul 1922 totalizează în 16 familii 177 bolnavi pe lângă 158 frați sănătoși, putând urmări ereditatea în cursul a 7 generații.

Siemens dovedește pentru forma simplă o ereditate simplă dominantă, iar pentru cea distrofică o ereditate recesivă. La baza acestei afecțiuni, pare a sta o insuficiență a fibrelor elastice ale pielii. Forma distrofică în formele ei ușoare poate sări o generație (dominanță neregulată).

Spre deosebire de forma simplă, la care veziculele sunt superficiale fiind situate sub stratul cornos, în forma distrofică ele sunt situate între epiderm și derm, ceea ce explică cicatricele ce le lasă. Se mai deosebește o formă malignă care duce la moarte în cursul primului an al vieții și o formă mutilantă care pare a se transmite recesiv.

Astfel forma simplă (histologic superficială) se transmite dominant, iar cea distrofică (histologic profundă) recesiv. Desori se poate observa o asociere cu hiperhidroza palmară și plantară.

50. *Erythro et keratoderma variabilis*. Din cele 6 cazuri descrise (toate apărute exclusiv la femei), boala a fost găsită într'un singur caz dela mamă la fiică.

51. *Eritemul pudic*. Frecvența familiară a acestuia a fost observată deja de către Darwin.

52. *Exfoliatio lamellosa neonatorum* (vezi *Ichtiosis sebacea*).

53. *Fimoza*. Este o anomalie care se transmite într'un mod manifest dominant.

54. *Flelectaziile cutanate ale gambelor*. Au fost puse mai mult pe contul unor turburări de circulație (stază). Ele sunt de trei ori mai frecvente la femei ca la bărbați (după Curtius).

55. *Fox-Fordyce (boala lui)*. Se observă mai ales la femei (cu deosebire la evreice), caracterizându-se prin prezența unor mici papule foarte pruriginoase localizate în axile, regiunea pu-

biană și anală. Factorul ereditar a fost incriminat de diferiți autori.

56. *Furunculoza*. Și în această afecțiune, a cărei etiologie este perfect cunoscută, ar exista după unii, o predispoziție ce este moștenită.

57. *Granulosis rubra Nasi*. Mirolubow găsește o frecvență familiară mai ales între frați. Acelaș autor descrie o frecvență similară și pentru hidrocistome, care de obicei sunt consecutive acestei dermatoze.

58. *Hemoroizii*. Frecvența lor mare aduce dificultăți în vederea studiului eredopatologic. Pe lângă o predispoziție specială, mai joacă un rol și alți factori, printre care amintim în primul rând constipația cronică.

59. *Hidroa vacciniiformă*. Este o dermatoză datorită probabil acțiunii razelor luminoase, care ar produce o transformare a porfirinei în hematoporfirină. Și aci ereditatea, care este recesivă și legată mai ales de sexul masculin, joacă un rol important. La cei predispuși, apar sub influența razelor solare leziuni buloase, care prin vindecare lasă cicatrici mutilante. Boala manifestă o frecvență pentru bărbați. Siemens conchide o ereditate recesivă.

60. *Hipotrichoza*. Lipsa sau rarefierea părului au fost observate uneori ca survenind familiar. În cele mai multe cazuri este vorba despre o ereditate simplă dominantă. Cazurile pe care Fischer le considera recesive, sunt interpretate de către Siemens ca neregulat dominante. Hipotrichozei îi sunt asociate în unele cazuri și alte anomalii cum ar fi de ex. o distrofie a unghiilor. Gossage găsește în 6 familii între frați, 26 cu părul rar și 10 cu părul normal dezvoltat. Ambele sexe sunt la fel de frecvent interesate (59:58). Unna a găsit într'o familie 62 persoane care prezentau hipotrichoza în cursul a 7 generații (dominanță regulată). Totuși Danforth descrie cazuri recesive. Este frecventă asociația cu lipsa glandelor sudoripare (anidrosis hypotrichotica). În concluzie ereditatea este sigură, dar modul de transmisiune nu este cunoscut cu siguranță.

61. *Hipertrichoza*. Ca variațiuni clinice, se deosebesc două forme: una universală și una circumscrisă. Forma universală poate fi primară (lanuginosa) sau secundară (terminalis). Landauer a descris din ambele forme cazuri familiare. Forma se-

cundară apare mai mult solitar și în parte recesiv. Cu toate că această dezvoltare generală sau circumscrisă peste măsură a părului corporal a fost observată familiar, Siemens consideră factorii exogeni ca având importanța covârșitoare (procese hiperemiente, căldura, etc.). Forma circumscrisă a fost observată mai ales ereditară. Hipertrichoza lombosacrală însoțește astfel de obicei spina bifidă ocultă. Tillmanns din 42 cazuri o găsește lipsind numai în patru. Cercetări eredopatologice amănunțite lipsesc.

62. *Hiperkeratoza palmo-plantară ereditară.* Este o funcțiune cutanată caracterizată printr'o îngroșare excesivă a stratului cornos la nivelul palmelor și plantelor. Clinic se deosebesc trei forme: difuză — areată (în plăci) — papuloasă (sub formă de eflorescențe). Toate aceste trei forme pot însă apare și neereditar (de ex. după arsen).

Forma difuză aparține prin ereditatea ei manifestă primelor dermatoze cunoscute ca transmisibile. Ea poate reprezenta numai un simptom însoțitor în unele boli ereditare ca ichtioza congenitală, boala lui Dariel, ș. a. Deseori este asociată cu o hiperhidroză palmo-plantară. Siemens și Winkle au urmărit boala în cursul a 6 generații (ereditate dominantă regulată). Raportul dintre frații bolnavi și sănătoși a fost găsit de 45—39. Siemens găsește în literatură, înregistrând numai cazurile absolut certe, 309 bolnavi în 25 familii, față de 263 sănătoși. Raportul dintre bărbați și femei în aceste familii a fost de 188:165.

Cazul cel mai interesant îl reprezintă totuși o familie, în care doi frați bolnavi se căsătoresc cu două surori bolnave și din cei 10 descendenți care rezultă, 8 prezintă și ei boala (Hahn).

Forma areată nu este atât de bine cunoscută. Diferențierea ei de către un clavus este uneori dificilă. O atențiune mai mare merită forma striată, în care hiperkeratozele apar linear. Această formă a fost observată mai ales numai la un singur membru al familiei, iar în cazurile unde a apărut familiar, ceilalți membrii prezentau forme difuze. Siemens a găsit numai trei familii în care și părinții și copilul sau mai mulți frați prezentau forma striată. Aci a putut fi urmărită patru generații.

Forma papuloasă este de asemenea mai puțin cunoscută d.p.d.v. eredopatologic. A fost descrisă în unele cazuri o frecvență familiară, boala transmitându-se în mod neregulat do-

minant. Brauer a descris un caz în care erau bolnavi 9 bărbați în două generații. Va trebui să diferențiem această formă, de „naevi keratosi papulosi” (formă pe care Brauer o numește keratoma dissipatum naeviforme) și care nu sunt ereditari. La nou născut afecțiunea nu se observă încă, dar nu întârzie să apară în cursul primului an.

O altă formă reprezintă keratoderma maculoasă diseminată, care se moștenește dominant. Brauer și Junghans descriu o formă (keratoma dissipatum) care apare numai la bărbați. Rare dar totuși existente sunt formele de keratoze ereditare recesiv (mai ales cazurile clinice atipice).

Am putut observa personal un caz în care tatăl și fiul prezentau o hiperkeratoză palmo-plantară foarte pronunțată.

63. *Hiperhidroza palmo-plantară*. Și în această anomalie ereditatea pare a juca un rol oarecare. Această hiperfuncțiune a glandelor sudoripare se transmite după unii autori dominant. Siemens găsește la GU 3 concordanțe din 3 cazuri, iar la GB 2 discordanțe din 3 cazuri, ceea ce pledează pentru existența unei dispozițiuni ereditare. Tot acest autor deosebește și o formă recesivă. Hiperhidroza palmo-plantară stă în strânsă legătură cu unele boli de piele ereditare, cum ar fi ichtioza, epidermoliza buloasă și hiperkeratoza palmo-plantară. Hiperhidroza nasului o găsește Siemens de 2 ori concordată la GU și odată discordant la GB.

Spre deosebire de aceasta, anidroza se observă la bărbați, fiind transmisă numai de către femei, fiind astfel ereditară recesiv și legată de sex (la fel cu hemofilia).

64. *Hipospadia*. Fiind foarte adesea întâlnită de dermatolog o descriem aci. Lenz a stabilit o ereditate simplă dominantă a acestei anomalii. Transmiterea este limitată la sexul masculin, femeile putând, după Verschuer, transmite predispoziția.

65. *Hiperkeratoza unghiilor*. Ebstein a găsit 6 cazuri în cursul a 3 generații, iar Orel la 19 persoane în 4 generații. Siemens observă la 2 GU de 13 ani o hiperkeratoză a unghiilor la ambele haluce.

66. *Hiperkeratoza subunghială*. Wilson o găsește la 7 persoane în cursul a 3 generații, asociată cu hipotricoză.

67. *Ichtioza*. Despre grupa ichtiozelor putem spune în general că prezintă o ereditate heterogenă. Forma vulgară este

ereditară dominant (după Siemens neregulat). Orel găsește în unele familii o ereditate recesivă și legată de sex, iar Zundborg descrie o familie în care afecțiunea a putut fi observată la 5 generații consecutive. Ictioza congenitală (eritrodermia congenitală ichtioziformă) se moștenește cu siguranță recesiv. După Siemens asemenea copii se nasc într'un procent de 25% din căsătorii de consanguinici. Ereditatea formelor „grave” și „tarda” nu este suficient elucidată (după Siemens dominantă). Și aci formele grave sunt ereditare recesiv, iar cele ușoare dominant.

Ictioza vulgară. O frecvență familiară este de mult timp cunoscută dermatologic. Siemens găsește la 3 GU concordanță, iar Gassmann o frecvență familiară în 50% din cazuri. Heller descrie o familie în care a putut urmări această anomalie a pielii în 5 generații. Siemens studiind 4 arbori genealogici găsește o proporție de 35 bolnavi la 33 frați sănătoși. Deseori o generație este sărită (dominanță neregulată). Ambele sexe sunt la fel de frecvent interesate. După Tommasoli ar fi mai frecventă la tuberculoși.

Ictioza congenitală. Această formă se comportă eredopatologic cu totul altfel decât forma precedentă. Siemens cercetând literatura, o găsește la frați tot la al 9-lea caz, iar consanguinitatea părinților în 12% din cazuri.

Alte forme sunt ichtiosis congenita gravis, larvata (erithrodermie congenitale ichtiosiforme) și tarda (Riecke). Au fost găsite 242 cazuri aparținătoare la 204 familii, cele mai multe forma larvata (111 cazuri). În forma larvata a fost găsită o consanguinitate în 25% din cazuri. Pe gemeni (nesigur univitelini) s'au găsit de două ori concordanță și de două ori discordanță. Ereditatea formei larvate este deci recesivă. Pentru formele gravis și tarda pare a fi o dominanță nu absolut sigură. În cazul că boala survine între frați atunci ea apare sub aceeași formă.

68. *Ictiosis sebacea*. Este o formă care deseori se confundă cu ichtioza congenitală. Din cele 12 cazuri publicate în literatură (până la 1919), Siemens a găsit de două ori frecvență familiară.

69. *Icterul*. Există o formă ereditară dominantă (anemia hemolitică). A fost observată într'un caz de către Siemens discordant la GB. Dominanța este neregulată. Unele din persoane-

le acestor familii nu au prezentat decât simptomul scăderii rezistenței osmotice a eritrocitelor, fără o colorare a pielii. Simmel a descris la frați cazuri de icter grav al nou născuților.

70. *Keratosis follicularia spinulosa decalvans* (Siemens). Această dermatoză prezintă după autorul care a descris-o (Siemens), o ereditate dominantă și legată de sex. Este o formă a keratozei pilare și este însoțită de alopecie, blefarită și fotofobie. Siemens găsește într'o familie în cursul a 3 generații 10 bolnavi (bărbați) și 10 femei (dar acestea prezentau numai forme abortive). Este deci vorba despre o ereditate dominantă și legată de sex. Dominanța o vom considera însă ca neregulată, din cauza formelor abortive la care sunt supuse femeile.

71. *Keratozele folliculare*. Acestea nu au fost cunoscute până de curând. Forma cea mai frecventă o reprezintă keratoza folliculară lichenoidă (lichenul pilar). Din 46 GU și 28 GB, Siemens găsește o relațiune între conc. și disc. de 31:4 la GU, iar la GB de 2:24.

Aplicând formula lui Holzinger obținem următorul rezultat:

$$\text{Ereditatea} = \frac{87,57 - 7,70}{1 - 1,70} = \frac{80,87}{92,30} = 87,61\%$$

În apariția acestei anomalii cutanate, par a juca un rol important predispozițiuni ereditare dominante. Din calculul de mai sus reiese de altfel o contribuție manifestă a factorului ereditar.

72. *Keratosis parvi — areata*. Această hiperkeratoză în focare mici, este considerată ca o subformă a ichtiozei congenitale. Siemens găsește mai ales dominantă. Din 19 GU 10 concordante și din 21 GB 12 concordante.

73. *Keratosis pilaris faciei (Ulerythema ophryogenes)*. Și aceasta reprezintă o varietate a keratozei pilare, fiind extrem de rară. Galewsky găsește o frecvență familiară într'un caz la 2 bărbați și 4 femei, aparținătoare la 2 generații.

74. *Keratozis follicularis acneiformis (Keratoza lui Brook)*. În cele 8 cazuri descrise, a fost observată o frecvență familiară. Pare a fi vorba despre o ereditate dominantă neregulată.

75. *Koilonichia*. Wälsch o găsește în cursul a 3 generații asociată cu platonichie, iar Heller la 2 frați.

76. *Krauroza vulvara*. Verschuer găsește într'un caz concordantă la GU.

77. *Lanugoul*. Persistența lanugoului poate fi condiționată de o predispoziție dominantă, deoarece a fost găsit de Mori la 40 persoane într'o singură familie în cursul a 6 generații. Siemens găsește concordanță la GU și discordanță la GB.

78. *Leuconichia (Petele albe ale unghiilor)*. După unii autori ar reprezenta o anomalie transmisibilă dominant. Se produce mai ales cu ccazia micilor traumatisme (mai ales manicure). Totuși Bauer a găsit într'un caz dominanță regulată la 18 persoane în cursul a 4 generații. Cercetări amănunțite pe gemeni au fost întreprinse de Siemens. Cu toate că numărul este redus, reiese o ereditate.

79. *Lichenul pilar (vezi keratozele foliculare)*.

80. *Limba scroială*. Această conformare a limbei este probabil ereditară dominant.

81. *Lichen ruber plan*. Jadassohn sublinia în anul 1900 ereditatea acestei boli de piele în care incrimina și consanguinitatea părinților. Leven citează un caz foarte interesant de lichen ruber plan al mucoasei bucale prezentat de o mamă și fiica ei, deci la două generații succesive (dominantă?). Totuși va trebui să considerăm în lumina cercetărilor actuale ereditatea acestei dermatoze ca nesigură și neclară.

82. *Melanismul*. Prin aceasta se înțelege o colorare închisă a tegumentului mai ales la nivelul regiunilor în care acțiunile mecanice sunt mai intense. Schneidt a observat într'o singură familie în cursul a 4 generații 14 persoane care prezentau această anomalie. În aceste cazuri însă nu a existat nicio corelație între colorarea pielii și a ochilor. Este vorba deci despre o ereditate evident dominantă.

83. *Miliile*. Siemens a găsit milii multiple concordant în unele cazuri la GU, iar la o pereche de GB discordant.

84. *Milory — Boala lui*. Pare a avea la bază o predispoziție patologică a nervilor vasculari. Bulloch (1929) pe studii extinse observă o ereditate dominantă. Meige a urmărit această boală în cursul a 6 generații și a conchis o dominanță neregulată. Într'un caz părinții erau consanguinici.

85. *Moriletriosis*. După studiile lui Siemens și Henck, efectuate pe 16 familii prezentând această afecțiune a părului, această anomalie se transmite cu o dominanță neregulată. Roberts și Thomas descriu două cazuri dominante regulat. În 5 cazuri



a fost observată familiar, iar Gossage găsește în 3 familii între frați 31 bolnavi față de 3 sănătoși. După sex 47 bărbați: 43 femei. În concluzie este vorba despre o ereditate dominantă neregulată.

86. *Meleda* — *Boala din*. Această boală atât de frecventă în insula dalmațiană al cărei nume îl poartă, reprezintă o varietate a hiperkeratozei palmo-plantare, în care însă procesul hiperkeratotic interesează și alte regiuni corporale, cum ar fi genunchii și coatele. Pielea dela aceste nivele este de culoare galbenă deschisă. Ereditatea ei este dominantă neregulată, după cum reiese și din studiile lui Neumann, care a găsit bolnavi numai părinții și nepoții, copiii neprezentând boala. Unii autori vorbesc în cazul acestei anomalii cutanate despre o „Keratosi palmo-plantaris transgrediens”.

87. *Naevi*. Meirovsky este acela, care s'a ocupat cel mai intens cu problema eredității naevilor. După acest autor, naevul se datorește unei structuri defectuoase a factorilor cutanați, reprezentând o modificare regională a suprafeței cutanate condiționată ereditar. În „teoria naevică” pe care acest autor o emite (1921), el face o strânsă legătură între desenul părului la animale, defectele pigmentare ale omului și sistematizarea naevilor, toate acestea trebuind a fi puse în legătură cu ereditatea. După Lenz naevii ar apărea printr'o mutație somatică. Problema eredității naevilor este însă pusă pe baze științifice de către Siemens, ale cărei cercetări au la bază studii gemelare, la care a aplicat metoda biometrică.

Leven descrie un caz în care mama și două fiice sunt purtătoare de naevi cu aceeași localizare și conchide astfel un rol important al eredității. Sauterand publică un caz în care un naev prezintă aceeași localizare la 4 generații, iar Pohl consideră ca ereditar dominantă naevii pigmentari și vasculari (ceea ce ar sublinia încă odată că anomaliile localizate se moștenesc dominant). Ereditatea naevilor este astăzi admisă de toți autorii, negăsindu-se altă origine posibilă. Siemens studiind problema pe GU, nu a putut găsi niciodată o concordanță de naevi nici ca sediu, nici ca aspect și nici ca număr. El conchide că naevii de orice fel ar fi, nu sunt de origine germinală, ci sunt produși de factori necunoscuți și neereditari. Excepție ar face cei vasculari în care pare a exista o anumită predispoziție.

88. *Naevus Unna*. Acest naev cu localizare occipitală prezintă o ereditate manifestă. Brossard găsește la 330 noi născuți, o frecvență de 58%. În majoritatea cazurilor dispare în cursul primului an. Siemens la 106 gemeni de vârstă școlară găsește 70%, iar Saalfeld la 400 adulți 55%. Siemens găsește din 42 o discordanță, iar la GB din 28 două discordanțe.

89. *Naevii aranei*. Acești naevi localizați mai ales în jurul ochilor, au fost găsiți de către Siemens la GU odată concordant din 42 și odată discordant la GB din 22. Cercetări familiare lipsesc.

90. *Neurinome*. Asemănător naevilor, Lenz le consideră ca mutații somatice.

91. *Neurofibromatoza generalizată* (vezi *Boala lui Recklinghausen*).

92. *Osler* — *boala lui* (vezi *Teleangiectasia hereditara hemoragica*).

93. *Onicogrifoza*. Această îngroșare a unghiilor care iau un aspect încovoiat, a fost observată în unele familii ca un caracter dominant. Clouston a găsit afecțiunea foarte frecventă în rândul populației franceze din Canada (6000 cazuri care toate ar pleca dela una și aceeași sursă).

94. *Onychorexis*. Nobl găsește în cursul a două generații 4 persoane prezentând anomalia, iar Dubreuihl—Frèche la 5 surori.

95. *Părul*. Originea filogenetică a părului o găsim în solzii peștilor și în penele păsărilor. Kretschmer acordă o mare importanță repartiției părului în studiile sale biotipologice. După acest autor ciclotimii manifestă o tendință mai mare la chelie decât schizotimii. Chelia este în general o stare ce apare pronunțat familiar interesând mai ales sexul bărbătesc. Ereditatea ei pare dominantă. Și seboreea, cu care are legături atât de intime, prezintă o frecvență familiară. La femeile disendocriene, se poate observa uneori formarea unei calviții frontale. Și în cazurile de hipotrichoză se observă o ereditate dominantă relativă. Este cunoscut cazul unei alopecii totale — descrise de Pollizer —, pe care în curs de 4 generații l-a prezentat câte un membru al familiei. Hipotrichoza se observă însă mai frecvent la animale (șoareci, șobolani), la care prezintă un semn ereditar recesiv.

Un tablou morbid interesant realizează lipsa glandelor sudoripare, cu dezvoltarea deficitară a dinților și ozenă (anidroză hipotrichozică-anodonție și ozenă). Este ereditară recesiv și legată de sex, interesând mai ales sexul bărbătesc.

Contrar acesteia, hipertrichoza poate avea un caracter local sau general. Forma generalizată este de obicei ereditară, sau se prezintă imediat după naștere uneori prin persistența hainei de lanugo, care treptat este înlocuită de păr normal (pseudo-trichosis lanuginosa Bonnet). Virchow semnalase deja coexistența hipertrichozei cu aceea a lipsurilor dentare. După Cockayne hipertrichoza este ereditară dominant. Hipertrichoza generalizată după Siemens, care a studiat-o pe gemeni, prezintă o ereditate se pare de tip dominant. Forma localizată a hipertrichozei, poate fi observată deja la naștere sau mai târziu în pubertate, sub forma unui mănunchiu de fire de păr localizate cervical sau lombar, fiind asociate de obicei la alte turburări ca spina bifida ocultă, în care se observă hipertrichoza sacrală.

Sistemul endocrin pare a avea un rol etiologic, deoarece această hipertrichoză apare în multe cazuri în epoca unei activități intense endocrine, cum ar fi pubertatea. Astfel Mathes dă o mare importanță hipertrichozei gambelor în studiul stărilor de intersexualitate a femeilor. Corelațiunile pe care le prezintă turburările creșterii părului din hirsutism cu hipertrofia glandelor suprarenale, sau tumori ale acestora, subliniază rolul etiologic al sistemului endocrin.

În afară de factorii ereditari și endocriini, poate juca rol în producerea unei hipertrichoze locale, o inflamație sau alte acțiuni hiperemizante, aceasta constituind factori exogeni. Afecțiunea numită moniletrix (aplasia pilorum intermitens), este o anomalie care poate fi transmisă dominant. Și starea denumită pili annulati în care părul datorită unei schimbări intermitente a conținutului de aer se prezintă alternativ, când mai închis, când mai deschis, poate fi moștenită familial. Sabouraud amintește în etiologia peladei și factorul etiologic ereditar.

96. *Pernionii*. Numai anumite persoane sunt predispuse în a prezenta acești pernioni. A fost observată o frecvență familială și o apariție predilectă la persoanele anemice și hipotensive.

Pare a exista o sensibilizare față de frig, similară celei față de lumină din xeroderma pigmentosum.

97. *Pelagra*. Sunt autori care afirmă existența unei predispozițiuni familiare, mai ales a survenirii anumitor simptome (psihice, intestinale, etc.), care apar la mai mulți indivizi pelagrosi ai aceleiași familii.

98. *Pemfigus ereditar (Bullosis connata)*. Este o afecțiune gravă care se transmite recesiv. Leziunile veziculo-buloase apar aci într'un mod spontan, sfârșitul fiind moartea. In grupa acestor buloze se adeverește că afecțiunea mai gravă dintr'un grup se moștenește recesiv, în timp ce formele ușoare se transmit dominant. Totuși, cu toate că Rayer considera această dermatoză ca ereditară încă pe la 1837, o frecvență familiară nu poate fi susținută și dovedită. Bettmann incriminează consanguinitatea, Kartamischew o turburare în metabolism, iar Neisser găsește boala mai frecventă la evrei.

99. *Pitiriazis rubra pilaris*. Gärtner o găsește familiar la 6 persoane aparținătoare la două generații, iar Zeisler la un tată și cei patru copii ai săi.

100. *Pili annulati* (vezi și *Părul*). Cady-trotter găsește frecvență familiară în cursul mai multor generații.

101. *Poikiloderma vascularis atrophicans*. Zinsser găsește boala la trei surori.

102. *Porokeratoza Mibelli* Gilchrist observă la această dermatoză atât de rară, o frecvență familiară. Boala se moștenește dominant, manifestând o predilecție pentru sexul masculin. Gossage găsește în 10 familii surveniri familiare și anume cu transmisiune dominantă, găsind între frați un raport de 48:72 între frații bolnavi și sănătoși. Boala survine mai frecvent la bărbați.

103. *Pruritul cronic*. Au fost observate cazuri de survenire familiară. Am observat personal un caz, în care tatăl și fiul prezentau un prurit cronic localizat la nivelul feței anterioare a ambelor gambe.

104. *Pseudoxantomul elastic*. Este o afecțiune pe care Siemens a observat-o mai ales la frați. Pare a prezenta o ereditate recesivă.

105. *Peringle* — boala lui (vezi *Adenomul sebaceu*).

106. *Psorospermoza (Boala lui Darier)*. Se caracterizează

prin apariția unor mici tuberculi cornoși la nivelul orificiilor de ieșire ale glandelor sudoripare și sebacee, localizate mai ales în regiunile inguinale, abdomen, jurul ombilicului și în pliurile articulare. Această dermatoză extrem de rară se moștenește dominant. Afecțiunea fiind foarte fetidă permite numai rareori căsătoria celui suferind, astfel că numărul cazurilor care au putut fi studiate d.p.d.v. ereditar nu este prea mare. Fischer găsește din cele 120 cazuri publicate în literatură în 32 o frecvență familială. Boala nu a putut fi urmărită în mai mult de trei generații. Se transmite neregulat dominant. Nu este legată de sex și nici consanguinitate la părinți nu a fost observată. De-seori este asociată unei hiperkeratoze și hiperhidroze palmo-plantare.

107. *Psoriaza*. Este mai frecventă aproximativ 11/2 ori la bărbați ca la femei. După Gürtz la baza acestei afecțiuni ar sta o turburare în metabolismul lipoizilor. În multe familii s'a observat o ereditate dominantă. Haede în lucrarea sa (*Umwelt und Erbllichkeit bei der Entstehung der Schuppenflechte*, 1932), aduce contribuțiuni însemnate la problema eredității psoriazei. După acest autor asteniciei, care în general consumă carnea în cantități mai reduse ar prezenta psoriaza într'un procent mai redus. Și raritatea acestei dermatoze la femei se explică de către unii autori tot prin consumul de carne mai redus al acestora. Pentru Haede psoriaza este o boală care se transmite dominant. Leven clasează psoriaza în rândul bolilor de piele idiodispoziționale. Factorul ereditar este incontestabil pe lângă cei exogeni (mecanici, termici, chimici și poate parazitari), recunoscuți în etiologia psoriazei. Și cercetările efectuate prin metoda gemenilor au conchis ereditatea psoriazei. Am putut observa personal un caz în care tatăl este internat în spital cu diagnosticul de psoriază (o formă generalizată) în anul 1934, iar în 1943 se prezintă la serviciul de consultații al spitalului fiica sa în vârstă de 7 ani. cu același diagnostic de psoriază (tot o formă foarte extinsă). **Ereditatea psoriazei este de cele mai multe ori dominantă.** Siemens admite o dispoziție ereditară, pe lângă o ereditate dominantă neregulată. În psoriază joacă un rol important și dispoziția rasială, afecțiunea apărând mai ales la cei blonzi sau cu părul roșcat și fiind extrem de rară la negri. Și mongolii prezintă această dermatoză într'un procent foarte redus, în comparație cu rasa albă.

108. *Quincke* — *edemul lui (Urticaria gigantea)*. Această afecțiune alergică împreună cu urticaria are la bază acea dispoziție idiotipică, subliniată de observarea unei familii în care edemul angioneurotic apare dominant. Se produce pe terenul unei alergii ereditare, a cărei transmisibilitate nu este încă clară. Bulloch descria deja în anul 1909 treizeci de familii în care a putut urmări genealogic șase generații cu purtători ai acestei afecțiuni. El conchide o dominanță neregulată. Mc Ilvaine-Barrows găesc printre copiii a 31 familii 168 bolnavi și 167 sănătoși. În 16 cazuri ambii părinți ai copilului erau sănătoși, ceea ce subliniază o neregularitate a dominanței (în 10 cazuri bunicul era bolnav). În unele familii se observă o frecvență pentru o anumită localizare. A fost descrisă o familie în care din 49 au decedat 12, prezentând o localizare laringiană a edemului.

109. *Raynaud* — *boala lui*. Această afecțiune care se manifestă prin turburări și crampe vasculare simetrice (mâini, picioare), apare deseori familiar. Este interesant cazul lui Grote, în care o bolnavă avea în familie suferinzi de această boală pe fratele, mama și o mătușe.

110. *Recklinghausen* — *boala lui*. Preiser și Davenport (1918) descriu cazuri în care această boală a prezentat o ereditate dominantă cu intrerupere. Siemens din 466 cazuri adunate din toată literatura, găsește în 18 = boala și la copii. După Siemens la GU raportul este de 64:100, iar la GB de 5:100. Ereditatea reiese într'un mod manifest, forma de transmitere însă nu.

111. *Rosaceea*. Darwin vorbea deja pe timpul său despre ereditatea acestei dermatoze și vorbea chiar despre „gutta rosea hereditaria”. Lesser observă într'un caz rosaceea în trei generații succesive. După părerea acestui autor cazurile ereditare de rosacee ar apărea deja din timpul copilăriei. Forma teleangiectazică este mai frecventă la bărbați. Spre deosebire de aceasta, acneea rosacee a fost găsită cu o frecvență de 70% la femei față de bărbați. Forma hipertrofică (rinophima) apare aproape exclusiv la bărbați.

112. *Sclerodermia*. A fost observată în câteva cazuri familiar. Ereditatea nesigură.

113. *Sifilisul*. La baza oricărei dermatoze infecțioase poate sta o anumită predispoziție. Variabilitatea infecției sifilitice

este explicată astfel pe deoparte prin diferitele sale tipuri de spirocheți, iar pe de altă parte prin terenurile diferite pe care boala se grefează, deci pe felul diferit de a reacționa al individului infectat. Aceste variațiuni de reacțiune față de infecție pot fi cel puțin în parte condiționate ereditar. Cu toate că au fost publicate cazuri interesante numeroase în care în cuprinsul unei familii mai mulți membrii infectați au prezentat manifestațiuni sifilitice foarte asemănătoare, problema predispoziției sau a unei eredități referitoare la această dermatoză infecțioasă rămâne necunoscută până în prezent.

114. *Strofulus* (vezi *Urticaria Papulosa*).

115. *Striae cutis distensae*. Face parte din grupul afecțiunilor idiodispoziționale. În practică sunt cunoscute mai ales ca „striae gravidarum”. Pe lângă factorul graviditate, există o predispoziție ereditară incontestabilă în a le prezenta. Ele pot să apară și în urma unei ascite voluminoase, tumori abdominale etc. Femeile nulipare le prezintă într'un procent de 36% (după Brünauer), iar bărbații 6%. Multiparele din contră într'un procent de 100%. Siemens găsește concordanță la 2 GU.

116. *Teleangiectaziile*. Hammer descrie 21 cazuri în care teleangiectaziile localizate pe obraji s'au transmis ereditar. Siemens găsește concordanță la GU, iar la GB 3 din 16 cazuri. Influența mediului extern nu poate fi totuși contestată (ele survenind mai ales la cei expuși frigului — birjari, marinari, etc.). A fost descrisă o frecvență la cardiaci și tuberculoși. În ceea ce privește alte localizări ale acestor teleangiectazii, Siemens a găsit concordanță la GU în cazul celor localizate la nivelul comisurilor bucale, ceafă și regiunea sacrală, a căror ereditate a fost conchisă prin analogie. În xeroderma pigmentosum teleangiectaziile reprezintă un simptom ereditar recesiv. Există și forme câștigate și exemplul cel mai tipic al acestora îl reprezintă teleangiectaziile din cuprinsul atrofiilor (de ex. cele produse prin raze roentgen).

117. *Teleangiectasia hereditaria hemoragica* (boala lui Osler). După cercetările lui Hammer este vorba și aci despre o ereditate dominantă. Simptomul cardinal al bolii îl reprezintă hemoragiile nasale repetate provenite din ruperea teleangiectaziilor mucoasei nasale. Uneori se termină cu moartea. După Curtius se moștenește simplu dominant. Acest autor se bazează

pe cercetări multiple genealogice. Gossage găsește și el dominanță, la fel cu Henle. Ambele sexe sunt aproximativ la fel de frecvent interesate. Aceste mici varice capilare pot fi localizate și pe față, unghii, conjunctivită și mucoasa bucală.

118. *Tumorile*. În privința cancerelor cutanate, cercetările sunt mai avansate în privința oelor condiționate exogen (arsen, roentgen, gudron, lumină etc.). După Siemens ateromele adevărate se moștenesc cu dominanță neregulată. Despre ereditatea lipomilor nu se știe prea mult.

119. *Tuberculoza și tuberculidele*. Ceeace este ereditar în această afecțiune este desigur o predispoziție.

120. *Urticaria chronica cum pigmentatione*. Kyrle descrie această formă de urticarie ca survenind la 3 frați și copilul unuia dintre aceștia.

121. *Urticaria factitia (vezi Dermografismul)*.

122. *Urticaria gigantea (vezi Edemul Quincke)*.

123. *Urticaria papulosa (Strofulus)*.

124. *Unghiile incovoiate*. Acestea pot fi consecința unei tuberculoze pulmonare, boli de inimă, bronșectazii, Basedow etc. A fost totuși observată și o frecvență familiară în unele cazuri. Astfel Fischer descrie o familie care a prezentat în 5 generații această anomalie a unghiilor asociată cu o hiperkeratoză palmo-plantară. Siemens a găsit concordanță la 2 GU.

125. *Unghia*. Distrofiile unghiilor precum și dezvoltarea lor insuficientă, pot fi observate destul de frecvent ca semne familiare. Epstein descrie cazuri de hiperkeratoză unghială observate în unele familii la mai multe generații. Turburările unghiale se moștenesc dominant. În anonichie a fost descrisă o dominanță neregulată. Bauer a urmărit în 4 generații leuonichia, și a observat tot o dominanță. Nu va trebui însă să uităm importanța factorilor peristatici (manicure etc.). Heller citează printre bolile unghiilor care prezintă o frecvență familiară: lipsa unghiilor, friabilitatea lor, moliciunea și micimea, leuonichia, hiperkeratoza subunghială, koilonichia și onicogrifoza.

126. *Varicele*. Mai ales cele ale gambelor manifestă o tendință vădită în a fi moștenite. Chiar dacă factorii peristatici joacă un rol incontestabil, cea mai importantă rămâne predispoziția ereditară. Ereditatea varicelor este dominantă. Le găsim mai frecvent la bărbații trecuți de 40 ani (după Curtius

23,99%). Studiile genealogice au arătat o ereditate simplă dominantă. Din părinți sănătoși se nasc copii sănătoși, iar din părinți care prezintă boala, copii care de timpuriu vor manifesta simptomele varicoase. Homozigoții sunt atinși mai precoce și mai intens, în timp ce heterozigoții mai târziu și într-o formă mai ușoară. Curtius deosebește în studiile sale și un status varicosus, care ar fi consecința unei anomalii în dezvoltarea țesutului conjunctiv. Problema eredității varicelor rămâne totuși deschisă studiilor viitoare. Femeile multipare prezintă o frecvență dublă față de nulipare. Cercetările pe gemeni au arătat o dominanță simplă. Este interesantă de subliniat frecvența mai mare la gamba stângă. Astfel într'o familie din 10 GB, 8 prezentau varicele la gamba stângă.

127. *Vârtejurile*. Cercetările făcute pe 46 familii cu 154 copii, au arătat că vârtejul normal (adică acela în sensul arătătoarelor de ceasornic) se transmite dominant, în timp ce forma inversă a acestuia recesiv. Forma cu 2 vârtejuri se transmite tot recesiv.

128. *Varicocelul*. Această dilatarea a plexului pampiniform se observă cu o frecvență de 2% la bărbați. Ar exista și aici o predispoziție ereditară. Curtius privind problema angiozelor în ansamblu, ajunge la concluzia că toate anomaliile vasculare s'ar asemena prin aceea, că toate ar avea la bază o displazie venoasă pe care el o numește „status varicosus”.

129. *Xantomatoza (Cholesterosis cutis)*. Transmisiunea pare a fi neregulat dominantă. Ea apare în urma depozitării colestेरinei la nivelul pielii la acei indivizi care prezintă o colestेरinemie. Au fost descrise o serie de familii, la care s'a observat o ereditate dominantă neregulată. După Cockayne colestेरinemia s'ar transmite regulat dominant. Siemens subliniază însă existența și a unei xantomatoze în care colestेरinemia lipsește. El a găsit concordanță la 2 GU, Xantomatoza poate să apară și după ingerarea unor cantități mari de spanac sau morcovi.

130. *Xeroderma pigmentosum*. În această dermatoză este vorba despre o hipersensibilitate a pielii față de lumină. Afecțiunea este ereditară recesiv, având probabil la bază o consanguinitate a părinților (care în cazul publicat de mine în Ardealul Medical III—1943, Nr. 10, pag. 431—435, nu a putut fi

dovedită). Unii autori găsesc totuși această consanguinitate într'un sfert din cazuri. Boala survine mai frecvent la evrei. Copiii se nasc cu piele în aparență normală. Sub influența luminei apar deja în cursul primului an, inflamații la nivelul părților descoperite (mâni, față, la țărani și picioare). Pe această piele inflamată apar apoi pigmențațiuni circumscrise, urmate mai târziu de transformațiuni canceroase. Siemens și Kohn (1925) reușesc să strângă 333 cazuri aparținătoare la 222 familii, la care raportul dintre frații bolnavi și sănătoși a fost de 1 : 3,4, iar dintre băieții și fetele bolnave de 149 : 152, ambele sexe fiind astfel la fel de frecvent interesate. Părinții acestor bolnavi de obicei nu prezintă afecțiunea, ceea ce se explică prin faptul, că cei suferinzi de această afecțiune cutanată nu mai ajung vârsta la care ar putea da naștere unei familii. Dominanța cade astfel dela sine. Consanguinitatea părinților a fost găsită după cum spuneam în 25% din cazuri, iar căsătoriile între verii primari în 20% din cazuri. Bayard dă cifra de 11,12%, iar Siemens de 20% (17—59%) pentru consanguinitate. Este foarte interesant de amintit cazul lui Velhagen (1933), în care 3 frați s'au căsătorit cu 3 surori. Din 2 din aceste căsătorii s'au născut copii prezentând xeroderma pigmentosum, în cazul întâi prezentând boala din 7 copii 3, iar al doilea caz 2 copii. După Denz în xeroderma pigmentosum ar fi vorba tot despre o mutație somatică, deosebirea de naevii obicinuiți rezidând în faptul, că în xeroderma pigmentosum mutația este cauzată de razele luminoase. Este deci vorba despre o predispoziție anormală ereditară, la mutație, consecutivă iradiațiunilor luminoase. În cazul publicat de mine nu am putut dovedi ereditatea, nici consanguinitatea părinților copilului bolnav.

Kaposi vorbește despre predispoziție la boală, modificările pe care le prezintă bolnavii fiind expresia unei „senilitas praecox cutis”. În 4/5 din cazuri boala debuta în primii trei ani ai vieții. Totuși au fost descrise debuturi tardive (de ex. la 30 ani), iar în cazul lui Dubois pacientul a trăit până la 72 ani. Pentru Löwenbach în producerea xerodermei pigmentosum sunt necesari ambii factori: lumina și ereditatea.

* * *

Din cele expuse reiese în modul cel mai evident rolul im-

portant al eredității în etiologia atât de obscură a celor mai multe boli de piele. A cunoaște bolile de piele care sunt transmise, însemnează a putea povățui pe bolnavul care se căsătorește, pe părintele bolnav care dorește copii și a împiedeca astfel propășirea lor. Și cum bolile de piele reprezintă un procent important din totalul bolilor ereditare, evitarea transmiterii lor la descendenți va reprezenta o contribuție majoră, la atingerea scopurilor eugeniei.

Tendințe în vitalitatea neamurilor din Transilvania

de
Dr. PETRU RĂMNEANȚU

Reperкусиunea distribuției neamurilor din Transilvania pe mediu și profesiune asupra vitalității lor viitoare. Diferențe pe neam în structura populației pe etate. Interpenetrația grupărilor de neamuri în sânul aceluiași colectivități. Căsătoriile mixte. Desrădăcinarea din glie și consecințele ei etnice. Indicele vital pe neamuri. Viitoarea structură etnică a Transilvaniei.

Neamurile din Transilvania, prin originea lor deosebită și în urma evenimentelor istorice pe care le-au trăit, prezintă multe deosebiri și în ce privește evoluția vitalității lor. Românii, locuitori autohtoni ai provinciei și cei mai vechi, față de Unguri și Germani, fiind legați în mod natural de frații lor din celelalte provincii surori, au una din vitalitățile recunoscută, chiar înainte de timpurile începuturilor statistice, ca cea mai urcată atât față de a fragmentelor de neamuri conlocuitoare, mai înainte amintite, cât și față de a celor limitrofe lor. Însăși situația centrală a provinciei, față de a provinciilor surori, așezate ca niște petale în jurul ei, contribuie ca populația de aici să se bucure de o vigoare biologică urcată. De altfel în trecutul neamului românesc, poziția aceasta geografică centrală a Transilvaniei și adăpostul pe care l'a găsit populația ei în lanțul Carpaților a consacrat-o ca un centru de roire, de unde în momentele de răgaz excedentul ei natural de populație românească a iradiat din belșug în provinciile surori înconjurătoare. Veni-

rea și așezarea neamurilor alogene în Transilvania, mult după închegarea poporului român, ce-i drept au produs valuri de stânenire în această evoluție ascendentă a Românilor, dar acestea niciodată nu au fost în stare să-i devieze mersul și cu atât mai puțin ca să i-l oprească.

Dislocările Românilor produse de către străinii veniți și așezați cu forța și desnaționalizările realizate de Unguri și Săcui prin abilitate politică, neamul românesc și le-a recuperat repede și aproape integral, asemănător păraielor din munți care mereu — după secetă — refac albia și nivelul apei fluviului colector. Mai mult, dacă intervențiile străine și dușmănoase externe ar înceta, atunci neamul românesc, grație însușirilor lui biologice înăscute, și-ar lua între Tisa și Carpați întreg spațiul avut înainte de venirea Ungurilor și colonizarea Germanilor. Realitatea care reiese din tendința proiectată pe baza evoluției fenomenelor vitale din trecut și actuale coroborează cu prisosință această afirmație. Cum reprezentarea acestor tendințe necesită mai mult loc decât puținele pagini pe care ni-le pune la dispoziție o revistă, cu regret, ne vedem nevoiți să le redăm numai pe cele principale, urmând ca într'o publicație aparte să le tratăm în ansamblul lor.

Reperкусиunea distribuției neamurilor din Transilvania pe mediu și profesiune asupra vitalității lor viitoare.

În mod obișnuit studiile care se ocupă cu proiectarea tendințelor viitoare ale evoluției cantitative a neamurilor, dintr'un stat sau o provincie, iau drept bază structura statică a populației, oferită de recensăminte și mișcarea fenomenelor demografice înregistrate într'o anumită perioadă de timp. Astfel cercetările de asemenea natură relevă raporturi de forțe, ascensiuni și scăderi, adică se ocupă de eficiența capitalului uman, produse de neamurile conviețuitoare. Ele nu iau în considerare deci biologia neamurilor cu toate că acestea își au, din acest punct de vedere, specificul lor propriu. În aceeași provincie, într'un mediu asemănător sau egal, neamurile se deosebesc mult între ele nu numai numeric și prin structura lor sero-antropologică, ci și în ce privește frecvența așezării lor la sat și oraș, dis-

tribuția pe profesii, starea de omogenitate etnică a colectivităților pe regiuni, structura populației pe etate și de sigur în raport cu încă alți mulți factori demografici de importanță mai redusă. Dacă luăm deci în considerare structura intrinsecă a neamurilor atunci le putem aprecia alături de eficiență și potențialul biologic. Acesta la rândul lui ne dă indicații, relativ la tendința viitoare îndepărtată a neamurilor, care prezintă mai multe șanse de a fi realizate, decât acelea furnizate de fenomenele vitale înregistrate. Comparațiile potențialului etnobiologic al Românilor, Ungurilor și Germanilor pe care le redăm în studiul de față prezintă prin urmare un interes științific indubitabil, care însă până acum au fost puțin folosite.

În descrierea acestor asemănări și diferențe luăm ca bază de plecare cifrele și procente neamurilor din Transilvania, față de totalul populației, așa cum acestea au fost stabilite la recensământul din 1930.

Compoziția populației din Transilvania pe neamuri, la 1930¹⁾

Neamul	cifre	%
Total	5.548,363	100,0
Români	3.207.880	57,8
Unguri și Săcui	1.353,276	24,4
Germani	543,452	9,8
Evrei	178,699	3,2
Alte neamuri	264.656	4,8

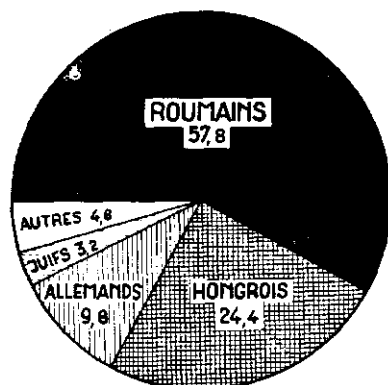


Fig. 1. — Procentele neamurilor din Transilvania la 1930.

Când se compară populația din mediul rural cu cea din

¹⁾ Recensământul populației României, 1930.

orașe, natural după ce e standardizată pe etate și sex, este evident că natalitatea și durata vieții sunt găsite mai urcate, iar mortalitatea mai scăzută în sate decât în orașe. Concluziile acestea sunt astăzi definitive și nimeni nu le mai trage la îndoială. În special proporția natalității din mediul rural e considerabil mai mare decât cea din orașe. Drept consecință a acestei diferențe constatăm că indicele vital crud, adică raportul

$$\frac{\text{Născuți-vii} \times 100}{\text{Decese}}$$

e mai urcat în mediul rural față de cel urban.

Indicele vital crud pe mediu în câteva state ²⁾

Statul	Anii	Urban	Rural
România	1900	129,6	168,0
	1939	110,0	161,9
Bulgaria	1909-12	146,6	187,5
	1920-21	160,1	193,7
Franța	1909	96,5*)	120,6**)
Germania	1926	137,7*)	185,0***)
Statele Unite ale Americii	1934	182,3	202,4

*) Orașe cu mai mult de 100.000 locuitori.

***) Colectivități cu mai puțin de 5.000 locuitori.

****) Colectivități cu mai puțin de 15.000 locuitori.

În față cu aceste diferențe de vitalitate pe mediu, dacă așezăm la fel și distribuția neamurilor din Transilvania, constatăm și repercusiunea care ne preocupă. Într'adevăr repartizarea neamurilor pe mediu fiind inegală ni se evidențiază că și ambianța socială influențează vigoarea biologică în mod diferit.

Distribuția neamurilor din Transilvania pe mediu ³⁾

Neamul	Nr. populației	Procentul populației	
		Urban	Rural
Total	5.548.361	17,4	82,6
Români	3.207.880	10,5	89,5
Unguri și Săcui	1.353.276	27,0	73,0
Germani	643.852	23,3	76,7
Alte neamuri	443.355	30,4	69,6

²⁾ P. A. Sorokin, *A systematic source book in rural sociology*. Minneapolis, 1932.

³⁾ *Recensământul populației României, 1930*.

Dimensiunea orașelor și structura lor pe neamuri la 1930³⁾

Grupe de orașe după dimensiunea lor la 1930	Nr. orașelor	Cifra populației în 1930	%	Populația pe neamuri									
				Români	%	Unguri și Săcut	%	Germani	%	Evrei	%	Alte neamuri	%
Totalul orașelor	49	963.418	100,0	336.756	100,0	365.008	100,0	126.936	100,0	100.456	100,0	34.262	100,0
Orașe cu mai mult de 100.000 loc.	1	100.844	10,5	31.895	10,4	47.689	13,1	2.500	2,0	13.062	13,0	2.698	7,9
„ de la 50.001-100.000 „	5	362.175	37,6	112.622	33,4	145.445	39,8	48.817	38,4	41.995	41,8	13.296	38,8
„ „ 30.001- 50.000 „	2	87.862	9,1	28.415	8,4	28.908	7,9	22.230	17,5	6.136	6,1	2.173	6,3
„ „ 10.001- 30.000 „	16	253.142	26,3	90.401	26,9	87.432	24,0	37.505	29,5	28.481	28,4	9.323	27,2
„ „ 5.001- 10.000 „	16	123.520	12,8	51.178	15,2	43.601	11,9	14.657	11,6	8.382	8,3	5.702	16,7
„ cu mai puțin de 5.000 „	9	35.875	3,7	19.245	5,7	11.933	3,3	1.227	1,0	2.400	2,4	1.070	3,1

Procentul populației urbane, care are vitalitate scăzută, e cel mai redus la Români și cel mai urcat la Unguri și la alte neamuri. Germanii îl au la un nivel intermediar între primele două. Având în vedere, după cum vom observa, că natalitatea în orașele din Transilvania e egală, ba chiar mai redusă decât mortalitatea, proporțiile de mai sus ne arată că pe când la Români numai 10,5% nu contribuie cu nimic la creșterea naturală a populației, pe atunci la Unguri 27,0%, iar la Germani 23,3% nu au nici un aport.

Frecvența neamurilor variază și în raport cu dimensiunea orașelor. În orașele mari cu peste 30.000 de locuitori procentul Românilor e inferior față de al Ungurilor și al Germanilor. În acestea Românii au 52,2%, pe când Ungurii au 60,8%, iar Germanii 67,9%. De altă parte, ținând seamă de natalitatea orașelor mari, constatăm că ele sunt cele mai refractare prolificității. Adică, și în interiorul mediului urban, așezarea Românilor e mai favorabilă față de a neamurilor în minoritate numerică.

Profesiunea încă influențează vitalitatea populației. Mai ales indeletnicirile intelectuale, constituind cauze sociale de însemnată reducere a natalității, contribuiesc mult și la scăderea vitalității grupului respectiv de populație. D. C. Georgescu⁴⁾ într'un studiu făcut pe o cifră suficient de mare de populație arată că, de ex., dela mediul orășenesc în spre cel rural, cifra medie a copiilor pentru o femeie prezintă o variație într'un sens constant.

În principalele orașe din România fertilitatea e mult mai scăzută decât cea din mediul rural din Estul țării. E aproape egală cu cea din județele din Vest, unde se știe că s'a instalat, încă de acum câțiva ani, o depopulare destul de amenințătoare. Iar cât privește diferențierea fertilității pe profesii, din tablou reiese că agricultorii, populație prin excelență rurală, păstrează cea mai urcată fertilitate față de oricare altă profesiune.

Această variație a vitalității la rândul ei, ținând seamă că neamurile din Transilvania se distribuiesc diferit și în ce pri-

⁴⁾ D. C. Georgesco, *La fertilité différentielle en Roumanie*. XVIII-e Congrès International d'Anthropologie et d'Archéologie Préhistorique, Bucarest, 1939.

**Cifra medie a copiilor pentru o femeie în 10 ani de căsătorie
pentru 12 clase profesionale⁴⁾**

Categoriile sau clase profesionale	Numărul mediu al copiilor pentru o femeie în		
	10 orașe prin- cipale din România	5 județe din Estul României	5 județe din Vestul României
Total	2,86	4,05	2,75
Agricultori	3,69	4,08	2,74
Patroni mici	2,89	3,47	2,50
Muncitori (ateliere mici)	2,45	*	1,99
Muncitori calificați	2,78	*	3,30
Muncitori necalificați	3,48	4,01	3,44
Impiegați	2,19	*	1,91
Comercianți	2,58	3,96	2,08
Funcționari publici	2,55	3,77	2,30
Militari	2,41	*	2,65
Profesioniști liberi	2,06	3,09	1,96
Servitori	3,03	*	*
Alte categorii	2,85	*	3,60

*) Cifre mici.

BCU Cluj / Central University Library Cluj

vește profesiunile, determină ca evoluția lor viitoare să aibă aspecte inegale.

Situația neamurilor în profesie în Transilvania la 1930⁵⁾
(Procente)

Clase de profesii	Români	Unguri și Săcui	Germani
Total	100,0	100,0	100,0
Exploatarea solului	80,99	58,04	54,13
Exploatarea subsolului	1,28	2,00	1,27
Industria	5,24	17,94	22,68
Credit și comerț	1,27	3,99	5,56
Transporturi	2,22	3,84	1,71
Instituții publice	4,76	3,69	3,63
Diverse și nedecarate	4,24	10,60	11,02

Românii, practicând mai ales agricultura, conform procentelor de mai sus, înseamnă că au acum și își vor conserva și în viitor față de Unguri și Germani o vitalitate mai urcată. Procentul acestora, angajat în industrie, credit și comerț fiind de 3—4 ori mai mare decât al Românilor.

⁵⁾ Recensământul populației României, 1930.

Diferențe pe neam în structura populației pe etate.

Distribuția populației pe etate ne oferă cel mai însemnat mijloc de a caracteriza dinamismul biologic al unui neam. Când calificăm un neam ca tânăr, matur sau îmbătrânit ne bazăm aproape numai pe faptul că are relativ mulți tineri, respectiv mulți adulți sau mulți bătrâni. Pentru a face această caracterizare se obișnuiește să se distribue populația totală dintr'o colectivitate sau o provincie în trei grupe: dela 0 până la 14 ani; între 15 și 49 ani și dela 50 de ani în sus. După ce am făcut această grupare pe urmă ușor se va observa diferențele care ne interesează. Gruparea populației pe etate, pentru a se zisa mai bine diferențele, se poate face și pe grupe de etate mai mici. Relativ la Transilvania neavând distribuția populației pe neam și etate, ci numai pe colectivități și anumite grupe de etate, ne-am folosit în tabela și grafica următoare de această posibilitate.

BCU Cluj / Central University Library Cluj

Structura populației rurale din Transilvania pe etate, sex și neam la 1930⁶⁾ (Procente)

Vârsta în grupe de ani	Unguri ^{*)}		Germani ^{**)}		Români ^{***)}	
	Bărbați	Femei	Bărbați	Femei	Bărbați	Femei
Total . . .	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0
0—6	17,8	17,1	14,8	14,2	18,8	18,1
7—12	12,6	12,2	12,1	11,1	11,9	11,3
13—19	13,2	12,2	11,3	10,1	12,5	12,7
20—64	49,7	52,0	53,5	55,1	50,3	52,1
65 și peste .	6,7	6,5	8,3	9,5	6,5	5,8

^{*)} Colectivități cu 90% Unguri, fără cele săcuiești.

^{**)} Colectivități cu 90% Germani.

^{***)} Colectivități necuprinse în cele două grupe precedente, dar fără cele săcuiești.

Faptul, că Românii față de Unguri și Germani au un procent mai urcat de populație între 0—6 ani și mai puțini bătrâni peste 65 ani, nu este numai o manifestare locală. Românii în provinciile de peste Carpați se prezintă chiar mai accentuat ca un neam tânăr, iar Ungurii și Germanii în patriile lor manifestă o îmbătrânire care întrece pe cea din Transilvania. Din

⁶⁾ Recensământul populației României, 1930.

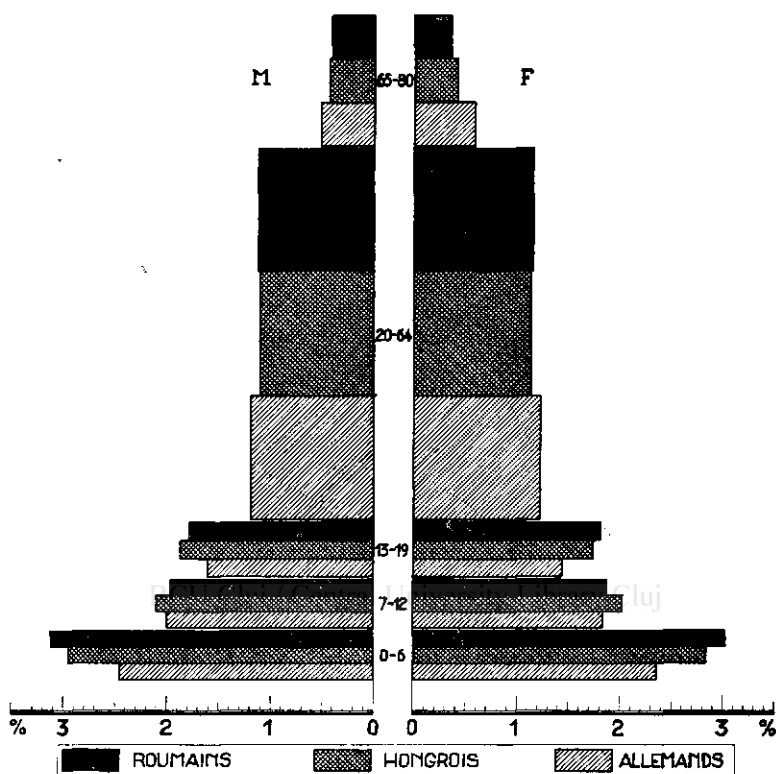


Fig. 2. — Structura neamurilor din Transilvania pe etate.

toate datele pe care le avem la dispoziție, relativ la distribuția populației pe state, le redăm numai pe cele de mai jos, care privesc Ungaria.

Compoziția pe etate a populației din Ungaria la 1930
(Trianon)

	0—14	15—39	40—59	60 și peste
Total	27,5	42,6	20,1	9,8
Orașe	21,9	46,7	22,2	9,2
Rural	30,4	40,6	19,0	10,0

Deși grupele de etate nu sunt aceleași totuși se poate citi că pe când Românii numai până la 13 ani au peste 30% de populație, Ungurii din Ungaria până la 15 ani abia ating 27,5%.

*Interpenetrația grupărilor de neamuri în sânul
acelorași colectivități.*

E ușor de presupus că neamurile din Transilvania nu trăiesc izolate între ele și tabu — social, legal, religios — nu manifestă. Nu există decât puține colectivități care să fie locuite de un singur neam. Până la un anumit grad cele mai multe sunt mixte. În acestea, între diferitele neamuri conlocuitoare, sunt mai multe căi de întâlnire, de impletire, atât în ce privește tradiția, cât și sub raport biologic. Astfel, cum am evidențiat pe larg⁷⁾ locuitorii neromâni din mediul rural al Transilvaniei, 48,8% vorbesc limba română, iar neromânii din orașe știu această limbă într'un procent și mai mare de 87,7%. Limba română are deci în Transilvania o circulație generală. Românii la rândul lor, nesimțind nevoia, nu cunosc limba ungară și germană decât într'un procent neînsemnat. Insușirea tradiției românești de populația neromânească nu este secundată cu același ritm și de caracterele biologice.

Tradiția în tot complexul ei e mai ușor acceptată deoarece între populația maghiară mai ales sunt și multe elemente de origine etnică română, care sub regimul trecut de dominație politică ungară au fost desnaționalizați. Există însă și un curent de asimilare biologică. Acesta deși e lent totuși se poate aprecia Căsătorii mixte, după cum vom vedea mai târziu, se contractă cu o anumită frecvență și în mediul rural al Transilvaniei. Iar consecințele lor, mai ales în viitorul îndepărtat, nu se resfrâng deopotrivă asupra neamurilor care le practică. Întâi, fiindcă și aici intervine faptul că Românii au un procent covârșitor față de Unguri și Germani și în al doilea rând deoarece chiar colectivitățile sunt în așa fel structurate pe neamuri încât elementul majoritar e favorizat în dauna celor cu procente reduse. Adică există și un factor socio-demografic a cărui intervenție determină o infuzie a elementelor neromânești în sânul masei majoritare de populație. Interpenetrațiunea neamurilor, în interiorul aceleiași colectivități, am măsurat-o prin procedeul ta-

⁷⁾ P. Râmneanțu, *Cunoașterea limbii române în Transilvania*. Transilvania, Anul 1942. Nr. 9.

belelor de corelație. Cele două atribute ale acestora, pentru fiecare din neamurile care ne-au ocupat, au fost: o scară a cifrei locuitorilor de un anumit neam, iar o altă scară, gradată la fel, cu cifra locuitorilor din aceeași colectivitate dată de restul neamurilor laolaltă. Tabelele de corelație obținute pentru Români, Unguri și Săcui laolaltă și Germani din mediul rural sunt următoarele⁸⁾.

Tabelă de corelație între cifra Românilor și a Neromânilor din aceeași colectivitate.

	Cifra colectivităților grupate după numărul Neromânilor										Total	
	1—99	100—249	250—499	500—999	1000—1999	2000—2999	3000—3999	4000—4999	5000—5999	6000—6999		
Cifra colectivităților grupate după numărul Românilor	1—99	3	12	75	200	139	35	7	4	1	2	478
	100—249		90	58	93	76	12	6	4	1	2	342
	250—499	3	541	192	105	21	8	4	4	4	2	880
	500—999			952	221	44	7	4	—	—	3	1231
	1000—1999				521	90	18	6	3	3	3	641
	2000—2999					80	24	3	7	—	—	114
	3000—3999					1	25	10	4	2	2	42
	4000—4999							11	1	5	17	17
	5000—5999								3	2	3	3
	6000—6999									1	1	1
	7000—7999									2	2	2
T o t a l		3	105	674	1437	1062	283	95	46	22	24	3751

Luând în considerare un singur atribut, acela al procentului de colectivități aranjate după numărul locuitorilor de același neam, ni se relevă stări care variază mult. Colectivitățile de dimensiunea dela 1 până la 250 de locuitori Români fără sau și în prezența de locuitori de alte neamuri, constituie, din totalul colectivităților românești, 21,86%, pe când grupările Ungurilor de asemenea dimensiuni urcă la 68,9%, iar ale Germanilor la 57,0%. În aceste colectivități, atât de mici, dacă unul din neamuri ar fi singur, atunci ar avea șansă destul de urcată ca să-și păstreze individualitatea. Dacă cei maximum 250 de conaționali se găsesc însă în comune mari, adică în prezența unui

⁸⁾ După *Recensământul populației României, 1930.*

**Tabelă de corelație între cifra Ungurilor și a Neungurilor
din aceeași colectivitate**

		Cifra colectivităților grupate după numărul Neungurilor										
		1-99	100-249	250-499	500-999	1000-1999	2000-2999	3000-3999	4000-4999	5000-5999	6000-	Total
Cifra colectivităților grupate după numărul Ungurilor	1-99		35	279	794	559	109	39	16	4		1855
	100-249		26	39	93	94	34	8	4	4	1	303
	250-499			95	95	57	21	5	6	5	2	286
	500-999			1	213	116	32	10	4	2	5	382
	1000-1999			1	2	140	50	11	7	2	2	215
	2000-2999						28	10	2	5	2	47
	3000-3999							8		1	3	17
	4000-4999								4	1	2	7
	5000-5999									1	3	4
	6000-6999										4	4
	T o t a l		61	415	1197	966	274	91	48	25	24	3101

BCU Cluj / Central University Library Cluj

**Tabelă de corelație între cifra Germanilor și a Negermanilor
din aceeași colectivitate**

		Cifra colectivităților grupate după numărul Negermanilor										
		1-99	100-249	250-499	500-999	1000-1999	2000-2999	3000-3999	4000-4999	5000-5999	6000-	Total
Cifra colectivităților grupate după numărul Germanilor	1-99		5	75	403	455	156	52	24	9	8	1187
	100-249		2	6	17	20	10	6	3	3	4	71
	250-499			8	45	33	14	6	1	1	—	108
	500-999				43	78	13	3	5	—	2	144
	1000-1999					50	31	3	2	5	2	93
	2000-2999						13	7	3	1	3	27
	3000-3999							3	2	2	1	8
	4000-4999								2	1	—	3
	5000-5999									1	—	2
		T o t a l		7	89	508	636	237	80	40	24	22

număr covârșitor de mare de alte neamuri, atunci este inerent, chiar pe lângă o frecvență cu totul redusă de căsătorii mixte,

Frecvența colectivităților rurale pe neam în raport cu dimensiunea lor

Nr. locuitorilor in aceeași colectivitate	Frecvența colectivităților pe neam					
	R o m â n i		G e r m a n i		U n g u r i	
	Cifre	%	Cifre	%	Cifre	%
Total	3751	100.00	1643	100.00	3101	100.00
1—99	478	12.74	1187	72.25	1835	59.17
100—249	342	9.12	71	4.32	303	9.77
250—499	880	23.46	108	6.58	286	9.22
500—999	1231	32.82	144	8.76	383	12.35
1000—1999	641	17.09	93	5.66	215	6.93
2000—2999	114	3.04	27	1.64	47	1.52
3000—3999	42	1.12	8	0.49	17	0.55
4000—4999	17	0.45	3	0.18	7	0.23
5000—5999	3	0.08	2	0.12	4	0.13
6000—6999	1	0.03			4	0.13
7000—7999	2	0.05				

ca într'un timp mai lung să se dilueze și să dispară. Și sub prisma acestui atribut, al doilea considerat de noi, constatăm că deosebirile între cele trei neamuri au acelaș sens ca și în cazul precedent. La Români 71.0%, la Unguri 82,3%, la Germani 93,0% din aceste colectivități se găsesc împreună cu Neromâni, Nemaghiari și Negermani, reprezentați printr'un număr de locuitori mai mare decât 500. E deci fără îndoială că amestecul în ambele direcții e favorabil Românilor, iar micile colectivități de Unguri și Germani sunt sortite cu timpul să se contopească într'ale Românilor. Cu atât mai repede cu cât frecvența căsătoriilor mixte e mai urcată. Ori, de fapt această frecvență, cel puțin după datele parțiale de care dispunem, de fapt e mai urcată tocmai în comunele cu cifre mici de populație.

Am analizat destinul grupărilor mici de neamuri care locuiesc în colectivități mixte, fără să privim problema aceasta de interpenetrație în ansamblul ei din cauză că poate nu toți cititorii sunt obișnuiți cu interpretarea valorilor coeficienților de corelație.

De sigur privirea valorilor acestor coeficienți, calculați pe baza tabelelor precedente, ne prezintă problema interpenetrării neamurilor în totalitatea ei, și natural în mod matematic. Metoda de calcul pe care am folosit-o e cea clasică elaborată de Bravais-Galton⁹⁾. După aceasta corelația perfectă, pozitivă sau

⁹⁾ P. Râmneanu. *Elemente de biometrie medicală și statistică vitală*. București, 1939, pp. 407—416.

negativă, $\epsilon \pm 1$, iar lipsa de corelație e 0. Iată valorile calculate pe baza frecvențelor din cele trei tabele:

Românii = $+ 0,67 \pm 0,01$ (valoarea din urmă e eroarea probabilă);

Unguri și Săcui = $+ 0,39 \pm 0,01$;

Germani = $+ 0,26 \pm 0,02$.

Între dimensiunea grupărilor Românilor și ale altor neamuri din aceleași comune administrative, valoarea de mai sus arată că există o corelație însemnată, pe când între grupările Ungurilor, respectiv ale Germanilor și ale Neungurilor și Ne-germanilor coeficienții arată numai o corelație ușoară sau mică¹⁰⁾.

Rezultatele acestea confirmă deci concluziile trase mai înainte numai pe baza analizei interpenetrării grupărilor de neamuri în colectivitățile mici sub 500 de locuitori. Coeficienții de corelație evidențiază, luând în considerare toate colectivitățile, mici și mari, că amestecul de neamuri duce la diluția sângelui celor mici în masa Românilor care constituie majoritățile.

BCU Cluj / Central University Library Cluj

Căsătoriile mixte.

Există o experiență istorică, o tradiție și mai ales o voință fermă ca neamurile în propria lor patrie să-și conserve independența biologică, spirituală, intelectuală și de destin. Elementele străine la rândul lor, după ce au intrat în sânul unei familii, adaptându-se cu greu și întârziat, și mai ales asimilându-se numai în curs de 2—3 generații, au determinat un curent care se opune căsătoriilor mixte. Astfel în țările în care au avut loc căsătorii mixte s'a produs o îngrijorare și au provocat aplicarea de măsuri pentru protejirea și salvarea integrității patrimoniului etnic. Chiar în Elveția, țara multor libertăți individuale, C. Brüscheiler ne descrie că în urma contractării, dela 1911 până la 1930, alor aproximativ 76.000 de căsătorii mixte, ceea ce face 14% din totalul căsătoriilor, Elvețienii au reacționat și au hotărât ca Statul să aibă preocupări în această materie¹¹⁾. La noi, în urma frecvenței mari de căsă-

¹⁰⁾ P. Râmneanțu, op. cit. p. 417.

¹¹⁾ C. Brüscheiler (Berne), *Les mariages des nationalités mixtes en Suisse*. Congrès international de la population. Paris, 1937, vol. V, p. 61.

torii mixte, care au avut loc în orașele din Transilvania, s'a produs aceeași mentalitate și natural măsurile nu au întârziat a fi luate. Dar cu toată această aversiune față de căsătoriile mixte constatăm că, în cele mai multe țări, și în Transilvania la fel, ele continuă să fie contractate. Fiindcă frecvența căsătoriilor mixte nu este egală, în sensul că cifra celor intrați într'un neam să fie egală cu a celor ieșiți, după cum și asimilarea străinilor e diferită, se înțelege că studiul căsătoriilor mixte încă aduce importante contribuții la descrierea tendinței viitoare a neamurilor conviețuitoare.

În Transilvania căsătoriile mixte din mediul urban și din cel rural au frecvențe deosebite și aspecte opuse. În orașe, conform proporțiilor relativ la perioada 1920—1. VII. 1937, toate neamurile, cu excepția Evreilor, s'au căsătorit mixt cu o frecvență enormă¹²⁾.

Frecvența căsătoriilor mixt în orașele din Transilvania

(Dela 1920 — 1. VII. 1937)

Neamul unuia dintre soți	Neamul celuilalt soț							
	Români		Unguri și Săcui		Germani		Alte n.	
	Cifre	%	Cifre	%	Cifre	%	Cifre	%
Total	83.567	100,0	104.011	100,0	41.412	100,0	38.240	100,0
Români	62.842	76,2	15.281	14,7	4.088	9,9	1.356	3,6
Unguri și Săcui	15.281	18,3	79.368	76,3	7.064	17,1	2.298	6,0
Germani	4.088	4,9	7.064	6,8	29.248	70,6	1.012	2,6
Alte n.	1.356	1,6	2.298	2,2	1.012	2,4	33.574	87,8

Dacă nu ținem seamă de sex, din procentele de mai sus, reiese că toate neamurile, în orașe își diluează substratul biologic. Germanii și-l schimbă mai mult. Pe sex frecvențele au și unele variații, dar când e vorba să apreciem un viitor biologic, atunci intervenția sexului nu are nicio însemnătate.

Fuziunea etnică din orașe grație îmbrăcării rapide, din partea populației care o suferă, a unei haine sociale, croită în mod oficial, vine în favorul neamului majoritar, adică a Români-

¹²⁾ P. Rămneanu, *Problema căsătoriilor mixte în orașele din Transilvania în perioada dela 1920—1937*. Buletin Eugenic și Biopolitic. Anul 1937, vol. VIII, p. 319.

lor. Familiile mixte din orașe devin românești în două trei generații. Substratul lor biologic împetrită, amestecându-se cu al Românilor care îndeosebi alimentează orașele cu populație venită dela sate, diluează sângele celor din urmă fără urme prea adânci. Calitativ deci Românii pierd ceva, iar cantitativ câștigă relativ mult.

În sate frecvența căsătoriilor mixte e mult mai redusă. Procentele acestora abia sunt o treime față de a celor din orașe.

Frecvența căsătoriilor mixt în satele din Transilvania¹³⁾
(Anii 1938—39)

Neamul unuia din soți	Neamul celui alt soț							
	Români		Unguri și Săcui		Germani		Alte n.	
	Cifre	%	Cifre	%	Cifre	%	Cifre	%
Total	122.828	100,0	34.242	100,0	15.271	100,0	9.623	100,0
Români	119.678	97,4	2.213	6,4	457	3,0	480	5,0
Unguri și Săcui	2.213	1,8	31.080	90,8	646	4,2	303	3,2
Germani	457	0,4	646	1,9	14.010	91,7	158	1,6
Alte n.	480	0,4	303	0,9	158	1,1	8.682	90,2

În sate Românii contractă căsătorii mixte într'un procent așa de redus, încât biologic acestea nu au nicio repercusiune deosebită. Românii săteni sunt deci de o factură etnică din cele mai pure. Nu la fel stau celelalte neamuri. Ungurii și Germanii amalgamizându-se într'un procent de 8—10 înseamnă că biologic își diluează proprietățile specifice etnice, iar cantitativ, jumătate din familiile care s'au căsătorit mixt, dacă nu mai multe, se descopiază din sânul lor. Explicația aceasta e simplă dacă ținem seama că ei nu locuiesc în comunități pure ungurești sau germane, ci chiar din contra după cum deja știm. Și din acest punct de vedere sunt cei mai expuși.

În concluzie, căsătoriile mixte, considerate *ab ovo* ca fiind în detrimentul biologic al oricărui neam, față de neamurile din Transilvania, pe Români îi defavorizează cel mai puțin.

¹³⁾ Buletinul demografic al României. București, Anul 1938—39.

Desrădăcinarea din glie și consecințele ei etnice.

Disponem de numeroase cercetări care evidențiază că amestecul între sânge și glie este conservator de vitalitate⁴⁴). Neamurile de factură străveche, rămase legate de glia străbunilor, reinnoite printr'o infuziune lentă și în cantități mici de sânge străin, n'au suferit efectul scăderii natalității și nici pe al urcării mortalității, ambele fenomene caracteristice populațiilor transplantate, colonizate sau care practică nomadismul.

Natalitatea se reduce rapid, în două, trei generații, în special la familiile care, desrădăcinându-se din glia proprie, se așează la orașe. Venite în acestea de cele mai multe ori cu scopul urcării standardului de viață își schimbă și mentalitatea. Din motive economico-raționaliste se supun ușor factorilor sociologici care le determină restricția voluntară a procreației. Sub acest raport devin repede egale cu cele de cetățeni vechi, deși încă n'au atins nivelul lor social și cultural.

Tânării emigrați deci din sate în orașe sau rămân necăsătoriti sau, în cazul când se căsătoresc dar neavând niciunul ori puțini copii, în curs de câteva generații, își sting complet continuitatea.

Reducerea fertilității nu s'a observat însă și la populația roită în satele din imediata sau îndepărtată vecinătate de cele originare. Fenomenul de iradiere nu e antibiologic. Populația în aceste cazuri, deplasându-se pentru a-și defrișa locuri noi de pământ, apreciază importanța brațelor de lucru. Doresc să aibă cât mai mulți copii, iar climatul geografic și sătesc, continuând să fie egal cu cel dinaintea transplantării, nu le opune niciun obstacol.

Sub aceste împrejurări și cu aceste dorinți s'a realizat iradierea unui însemnat număr de familii românești, în tot cursul sec. al XVIII-lea și al XIX-lea din Transilvania în Principatele române. Ele în noile așezări formate s'au înmulțit ceea ce atestă atât însemnata vigoare biologică de care au dispus la plecare, cât și conservarea acesteia în satele nou formate. Și as-

⁴⁴) P. Râmneanțu, *Sânge și glie*. Buletin Eugenic și Biopolitic, Anul 1943, vol. XIV, p. 370.

tăzi oricine le cercetează ușor se poate convinge de tradiția și însușirile lor biologice egale cu ale Românilor din Transilvania.

Reducerea natalității prin urbanizare, în Transilvania, dela un neam la latul va avea însă în deceniile care vor urma aspecte deosebite. Efectele acesteia pot fi unul din următoarele: sau păstrarea actualei structuri etnice a orașelor ori românizarea orașelor până la o frecvență de Români egală cu cea din sate.

În cazul ipotezei întâia, cei 89,5% de Români din mediul rural vor contribui la împospătarea biologică a populației de 10,5% cât e astăzi cea urbană și la creșterea reală a populației pe care o necesită curentul de urbanizare și industrializare. Infuziunea aceasta de populație se va realiza dela sat la oraș într'un raport de $89,5-10,5=8,5-1$.

La Unguri raportul sat-oraș e de $73,0-27,0=2,7-1$, iar la Germani de $76,7-23,3=3,4-1$. Cu alte cuvinte conservarea biologică a unui ins din mediul urban la Români, e asigurată în medie de 8,5 din mediul rural, la Unguri de 2,7, iar la Germani de 3,4. Prin urmare în ipoteza pusă, desrădăcinarea din glie, necesitată de curentul de înlocuire a elementelor urbane mereu în reducere, se va face la Români cu o frecvență mult mai redusă decât la Unguri și Germani.

În a doua ipoteză, dacă presupunem că desrădăcinarea va fi egală la toate neamurile, atunci ea va produce într'un interval de timp nu prea lung românizarea orașelor. Motivul principal al românizării sub această ipoteză îl constituie faptul că indicele vital al Ungurilor și al Germanilor în municipiile din Transilvania este mult mai scăzut decât al Românilor (vezi tabela dela pag. 185).

Căștigarea de teren a Românilor în orașe întâi e consecința lipsei de vigoare din partea neamurilor minoritare urbane și în urmă se datorește desrădăcinării din glie a Românilor. În sinteză deci, ambele fenomene, atât desrădăcinarea din glie, cât și schimbarea structurii etnice a orașelor se realizează în favorul Românilor.

În ce privește desrădăcinarea din glie aceasta, pentru menținerea echilibrului actual de forțe în municipii, trebuie ca din partea Ungurilor și a Germanilor să fie mult mai accentuată decât din a Românilor.

Cifrele dela recensământul din 1930 încă vin să indice

aceste diferențe pe neamuri în ce privește plecarea de la sat la oraș¹⁵⁾. În orașele din Transilvania cu o frecvență mare de Unguri și Germani, la recensământ s'au găsit mai mari procente de populație născută în alte localități, decât în cele cu aspect predominant românesc. Românizarea orașelor la rândul ei nu a fost așa de mare încât afluența în ele să se poată explica prin imigrarea de Români. Procentul de populație născută în alte părți decât în orașele în care i-a prins recensământul de fapt e compus de Unguri și Germani de proveniență rurală.

Românizarea orașelor la rândul ei, cu toate că e un fenomen normal în demografia Transilvaniei, deoarece prin ea să tindă ca orașele să aibă o structură etnică egală cu mulțimea satelor care le alimentează, totuși nu se realizează până la absorbția totală a surplusului de excedent natural românesc. Nici în perioada de la 1910 până la 1930, când creșterea procentului de populație românească în orașe a fost mare, de + 120,3, după cum reiese din tabela următoare, reprodusă după S.

Evoluția populației urbane din Transilvania după originea ei etnică de la 1910-1930 (Procente)

Grupe etnice		1910	1930	Creșterea în procente*)
Total	Cifre	776.262	963.418	178.156
	Procente	100,0	100,0	+24,1
Români		19,7	35,0	+150,3
Unguri și Săcui		62,0	37,9	-24,2
Evrei		—	10,4	—
Germani		15,8	13,2	+ 3,4
Țigani		—	1,1	—
Diverși (sub 1%)		2,5	2,4	—

*) Creșterea e calculată după cifrele absolute, nu pe baza proporțiilor.

Manuila¹⁶⁾, evoluția numerică, în sate, a Românilor nu a fost mai scăzută decât a Ungurilor sau a Germanilor. În tot cursul acestei perioade Românii și-au menținut în sate același loc, ba chiar au câștigat, atât în cifre crude cât și în procente. Ungurii

¹⁵⁾ *Recensământul populației României din 1930.*

¹⁶⁾ S. Manuila, *Aspects démographiques de la Transylvanie.* Bucarest, 1938.

au pierdut teren atât în orașe cât și în mediul rural. Procentele din tabela următoare evidențiază modificările care au avut loc în sate.

**Evoluția populației rurale din Transilvania după originea ei etnică
dela 1910—1930**

Grupe etnice		1910*)	1930	Creșterea
Total	Cifre	4.487,340	4.563,888	99,048
	Procente	100,0	100,0	+2,2
Români		59,7	62,6	+7,3
Unguri și Săcui		24,1	21,6	-10,6
Germani		9,9	9,1	-5,6
Evrei		2,2	1,7	-21,6
Alte		4,1	5,0	+24,5

*) Impărțirea administrativă e cea din 1910.

În sinteză desrădăcinarea din glie, care în general e un fenomen antibiologic, la Românii din Transilvania încă nu-și manifestă acest efect pe când la Unguri și Germani e instalat. Din această cauză aceste neamuri, având și o vitalitate redusă a populației din mediul urban, pierd din frecvență atât la orașe, cât și la sate.

Al doilea factor, intensificarea mortalității populației în urma urbanizării și colonizării, încă ne este cunoscut, atât în general pe bază de date din toate statele, cât și în special la noi.

Că mortalitatea generală e mai urcată în mediul urban decât în sate e de prisos a mai insista. E un fenomen evidențiat în toate țările. Chiar în Rusia mortalitatea e mai redusă și durata medie a vieții e mai lungă în mediul rural față de cel urban¹⁷⁾, deși în cel dintâiu standardul de viață al populației e foarte scăzut.

Relativ la urcarea mortalității populației colonizate Fr. Kräuter¹⁸⁾ ne evidențiază stingerea rapidă a primilor coloniști

¹⁷⁾ S. Novoselsky, *Mortality and Duration of Life of the Russian Population*, citat de P. A. Sorokin, op. cit. pag. 123.

¹⁸⁾ Fr. Kräuter, *Germanii din Banat*. Transilvania, Banatul, Crișana, Maramureșul. București, 1929, Cultura Națională, pp. 641—642.

germani aduși în Banat. Citează exemplul comunei Biled, înființată în 1766, cu aproximativ 1000 de suflete, dintre care în curs de patru ani au decedat 734. Cu aceeași viteză și în mod aproape complet s'au stins coloniștii spanioli, italieni și francezi, veniți în Banat în aceeași epocă. Românii bănățeni la rândul lor, poate mai rezistenți, de sigur însă fiind legați de glie, adaptați climatului și mai ales dispunând de un oarecare grad de obișnuință — preimuniție — față de flagelul local, care a fost malaria, au supraviețuit fără pierderi prea însemnate. Dovadă de această supraviețuire e faptul că pe baza vitalității proprii, fără colonizări din alte regiuni, au continuat să fie elementul etnic cel mai numeros din provincie.

Indicele vital pe neamuri.

Fertilitatea femeilor și mortalitatea populației de toate etățile constituie doi dintre cei mai importanți factori care măsoară direct vitalitatea grupelor mai mari de populație și chiar a colectivităților mai mici. Balanța între factorii amintiți măsoară însă precis numai condiționat, anume dacă proporțiile respective sunt standardizate cel puțin în ce privește sexul și etatea. Cu materialul demografic de care dispunem relativ la Transilvania aceste manopere statistice nu se pot însă executa, mai ales că ele trebuiesc făcute pe neamuri. Din această cauză pentru măsurarea vitalității neamurilor din această provincie recurgem la valorile indicelui vital. Acesta, calculat crud¹⁹⁾ după formula simplă

$$\frac{100 \times \text{Cifra născuților-vii}}{\text{Cifra deceselor}}$$

prezintă, pe lângă faptul că nu denaturează decât puțin sau de loc realitatea, și avantajul că este ușor înțeles și de nespecialiști. Când are valoare peste 100, atunci populația respectivă este în plin progres pe baza forțelor biologice proprii. Creșterea

¹⁹⁾ P. Râmneanțu, *Elemente de biometrie și statistică vitală*. București. 1939.

nu o are deci condiționată de imigrații. Dacă indicele vital e sub 100, creșterea populației necesită un curent de imigrare, altfel ea descrește.

Astfel, în toate țările, mediul rural are un indice vital mai mare decât 100, iar mediul urban îl prezintă în jurul acestei cifre, de cele mai multe ori însă mai mic. Cu cât centrele urbane sunt mai mari cu atât valoarea indicelui este mai redusă. Faptul că orașele pe lângă un indice vital scăzut totuși, dela un an la altul în mod real, își urcă cifra populației, se datorește curentului de imigrare, dela sate la suburbii, iar de aici la periferia orașelor și în urmă în centrele și aglomerațiile mari urbane.

Pentru aceeași populație indicele vital mai prezintă o particularitate însemnată, care merită să o relevăm mai ales în locul acesta. În perioade lungi de timp, aceeași populație își păstrează un indice vital constant. Progresul social, influențând deopotrivă natalitatea și mortalitatea în sensul că le comprimă paralel nivelul, determină indicelui vital un mers constant. Astfel România dela 1900 până la 1933 a avut un indice vital care a oscilat între 155,1 (1900—5) și 165,8 (1913—3), fără să arate vreo tendință de scădere. În același fel s'a manifestat și în provinciile noastre singuraticе, dar cu o variație de nivel dela una la alta. În Dobrogea, de ex. a fluctuat între 185,8 (1922—3) și 194,2 (1932—3), iar în Banat a variat în același interval de timp dela 116,9 la 99,2²⁰). Ținând seamă de această menținere a indicelui vital crud, într'o anumită perioadă de timp la același nivel, se înțelege că și în viitorul apropiat putem presupune că va avea aceeași valoare.

Indicele vital simplu mai prezintă și o a treia calitate. El este caracteristic unui neam. Rase și neamuri care trăiesc în condițiuni de mediu extern egale au indice vital deosebit. R. Pearl în Statele Unite ale Americii a constatat că populația născută pe pământul noului continent are un indice vital mai scăzut decât locuitorii care au imigrat din vechiul continent²¹). În același studiu a observat că Negrii din aceeași țară au indicele

²⁰) P. Râmneanu și O. R. Vraciu, *Indicele vital simplu în România și pe provinciile istorice*. Sibiul Medical, 1934, Nr. 8—10.

²¹) R. Pearl, *Trends of vital indices*. Studies in Human Biology, Baltimore, 1924, p. 253.

vital mai redus decât Albi. Th. J. Leblanc²²⁾, profesor în Cincinnati, în studiul făcut în Korea a ajuns la concluzia că Koreenii au indice vital mai urcat decât Japonezii cu care locuiesc împreună.

Între neamurile din Europa încă găsim deosebiri mari. Aranjate dela indicele cel mai urcat până la cel mai scăzut au următoarele poziții:

Indicele vital simplu în câteva țări²³⁾
(Media anilor 1936—37)

1. Olanda	228,9	12. Norvegia	146,1
2. Grecia	184,2	13. Ungaria	140,8
3. Polonia	181,3	14. Finlanda	138,6
4. Bulgaria	180,0	15. Elveția	134,3
5. Lituania	175,2	16. Irlanda Liberă . . .	130,6
6. Portugalia	171,3	17. Cehoslovacia . . .	130,2
7. Danemarca	164,5	18. Letonia	126,2
8. Italia	162,4	19. Anglia	122,5
9. Germania fără Aus- tria	160,7	20. Belgia	119,3
10. România	159,2	21. Suedia	119,0
11. Germania cu Austr. 154,3		22. Estonia	106,4
		23. Franța	98,1

Menținerea indicelui vital într'o perioadă de timp la un nivel constant și variația lui în raport cu originea etnică a populației constituiesc două concluzii care ne arată că valoarea lui e un important instrument atât în ce privește măsurarea vigoorii biologice acuale cât și viitoare a neamurilor din Transilvania.

Într'adevăr în această provincie, conform cu cifrele și rapoartele din tabela care urmează, neamurile prezintă deosebiri destul de marcante. Indicele vital pe mediul rural și urban întrunite e mai urcat la Români, față de Unguri și Germani.

²²⁾ Th. J. Leblanc, *Some phases of human biology in Korea.* (Chosen). *Human Biology*, 1931, vol. 3.

²³⁾ P. Râmnceanu, *Elemente de biometrie, etc.* op. cit. p. 214.

Indicele vital pe neamuri in Transilvania *) dela 1934—1942. ²⁴⁾

Anul	T o t a l			R o m ă n i			Unguri și Săcul			G e r m a n i			A l ț i		
	Născuți -vii	Decese	Indicele vital	Născuți -vii	Decese	Indicele vital	Născuți -vii	Decese	Indicele vital	Născuți -vii	Decese	Indicele vital	Născuți -vii	Decese	Indicele vital
1934	140.824	103.612	135,9	89.809	65.164	137,8	30.251	22.122	136,7	10.595	9.083	115,6	10.169	7.243	140,4
1935	138.488	108.483	127,6	88.02	68.112	129,8	28.858	23.155	124,6	10.941	9.560	114,4	10.287	7.756	134,4
1936	145.863	102.615	142,1	93.674	63.888	140,0	30.486	22.236	137,1	10.909	9.095	120,0	10.794	7.396	145,9
1937	146.636	105.333	139,2	94.629	66.440	142,4	30.163	22.140	136,2	11.282	9.165	123,1	10.437	7.587	137,6
1938	144.661	105.853	136,7	92.010	66.130	139,1	30.046	22.265	134,9	11.488	9.522	120,6	11.114	7.838	141,8
1939	142.012	101.143	140,4	89.943	62.028	145,0	30.042	21.288	141,1	11.089	8.983	123,4	10.938	7.822	139,8
1940	105.938	88.532	119,7	68.868	57.812	119,1	19.799	16.219	122,1	9.540	8.928	106,8	7.731	6.572	117,6
1941	63.932	57.654	110,9	45.164	40.645	111,1	6.174	5.908	104,5	9.018	7.430	121,4	3.576	3.671	97,4
1942	57.130	66.766	85,6	40.982	47.562	86,2	5.028	6.395	78,6	7.661	8.494	90,2	3.469	4.315	80,2

Indicele vital in municipiile din Transilvania *) pe neamuri dela 1934—1942 ²⁴⁾

1934	8.588	8.212	104,6	3.196	2.725	117,3	3.284	3.2.8	101,7	1.001	1.116	89,6	1.107	1.143	96,9
1935	9.099	9.540	95,4	3.377	3.232	104,5	3.346	3.547	94,3	1.163	1.384	84,0	1.213	1.377	88,1
1936	9.777	9.544	102,4	3.719	3.218	115,6	3.391	3.609	94,0	1.255	1.360	92,3	1.412	1.357	104,0
1937	10.610	9.653	109,9	4.192	3.525	118,9	3.682	3.439	107,1	1.334	1.342	99,4	1.402	1.347	104,1
1938	10.891	10.151	107,3	4.319	3.620	119,3	3.705	3.578	103,5	1.379	1.445	95,4	1.488	1.508	98,7
1939	8.997	8.127	110,7	3.765	3.031	124,2	2.900	2.716	106,8	1.324	1.224	108,2	1.008	1.156	87,2
1940	7.209	7.516	95,9	3.127	2.870	109,0	2.053	2.278	90,1	1.292	1.246	103,7	737	1.122	65,7
1941	5.505	5.307	103,7	2.983	2.317	128,7	762	1.131	67,4	1.468	1.228	119,5	292	631	46,3
1942	5.125	6.298	81,4	2.890	2.912	99,2	627	1.148	54,6	1.303	1.479	88,1	305	769	40,2

*) Transilvania, Banat, Crișana și Maramureș.

²⁴⁾ *Buletinul demografic al României*. București, Anii 1934—1943.

În special Germanii îl au mult mai scăzut. Aceste diferențe le citim și din grafica următoare:

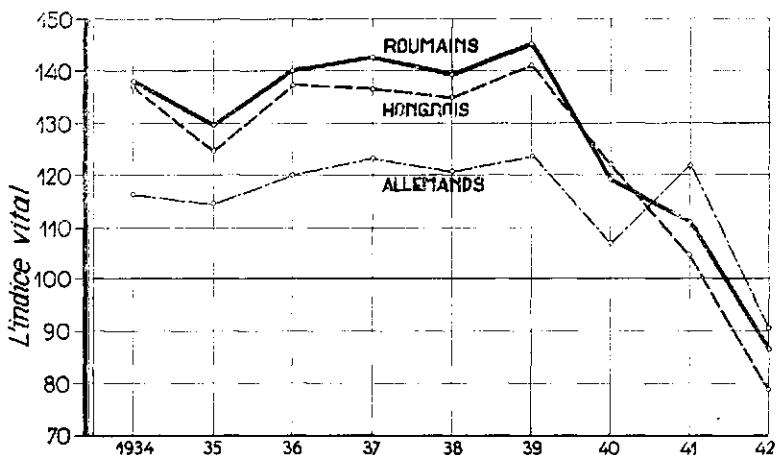


Fig. 3. — Indicele vital al neamurilor din Transilvania, în mediul rural și urban întrunite, dela 1934—1942.

E important să observăm că indicele vital își menține nivelul constant numai în perioada normală, de pace, pe când în cea de războiu și-l reduce foarte mult, iar sub 100.

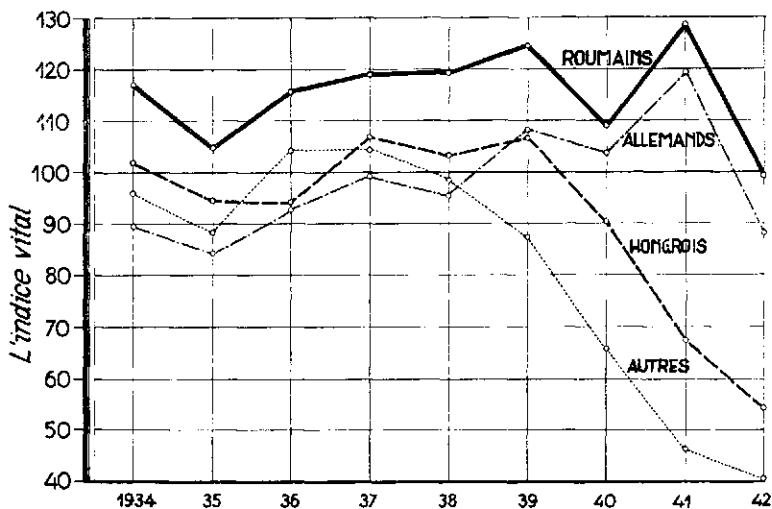


Fig. 4. — Indicele vital al neamurilor din Transilvania în municipiile, dela 1934—1942.

Inegalitatea indicelui vital pe neamuri o constatăm și în orașe, mai ales în municipii. Pe aceasta o redăm în partea de jos a tablei precedente și în grafica Nr. 4.

În acestea deosebirile sunt și mai urcate. Românii dela 1934 și până la 1942 l-au avut fără întrerupere simțitor peste 100. În aceeași perioadă de timp al Ungurilor a oscilat în jurul cifrei de 100, iar al Germanilor a fost sub 100, cu excepția anilor ul-timi, 1939—41, când l-au avut peste această cifră. Urcarea din urmă corespunde cu momentul repercusiunii entuziasmului lor politic asupra voinței de a avea sau nu copii²⁵⁾.

Din comparația valorilor indicelui vital pe neamuri mai reiese încă un fapt incontestabil. În municipii Românii pot să-și mențină frecvența etnică actuală și chiar să și-o urce fără să facă apel la imigrări din sate, pe când Ungurii și Germanii sunt nevoiți să-și reducă frecvențele sau, în mod foarte serios, să-și secătuiască potențialul biologic din sate.

Proiectate tendințele indicelui vital pe neamuri pe baza ani-lor de calendar din graficele redate — fără să ținem seamă de declinul din cursul războiului, deoarece la terminarea acestuia se va reveni la nivelul inițial — ușor putem constata că dife-rențele între neamuri, relevate de indicele vital, se suprapun întocmai cu cele descrise la metabolismul populației între sat și oraș.

Tendința Ungurilor și a Germanilor e de a pierde progresiv din frecvența din 1930, iar a Românilor de a și-o urca atât relativ față de celelalte două neamuri cât și față de baza de-la 1930.

Viiitoarea structură etnică a Transilvaniei.

Din analiza surselor pe care le avem relativ la evoluția populației putem afirma că, pe suprafața oricărui continent și țări, ea este în continuă creștere. În aceeași perioadă de calen-dar creșterea populației pe neamuri e însă inegală. Rația anuală sau dintr'o anumită perioadă de timp e în funcție de momentul biologic prin care trece neamul respectiv. Dacă admitem, de

²⁵⁾ Fr. Savorgnan, *Corso di demografia*. Pisa, 1936, Nistri-Lischi.

acord cu toți biologii, că evoluția populației îmbracă haina uneia sau chiar a mai multor curbe logistice suprapuse²⁶⁾, atunci ușor ne putem convinge că fiecare neam își trăiește propriul lui moment biologic. Pentru aceasta, imaginându-ne înaintea ochilor traseul curbei logistice, să ne alegem pe ea trei puncte diferite: unul la începutul, altul la mijlocul și al treilea la sfârșitul ei. Ușor ne vom da seama că neamul a cărui evoluție s'ar găsi în punctul întâi e la începutul creșterii, cel care ar fi la mijloc ar avea maxim de creștere, iar pe cel fixat la sfârșitul curbei îl găsim în stadiul de saturație, când populația nu mai poate crește.

Neamurile din Transilvania, având origină deosebită și petrecându-și o însemnată parte din viața lor în locuri geografice diferite, se înțelege că se găsesc și în stadii inegale în ce privește vigoarea lor biologică. În consecință și creșterea viitoare le va fi specifică. Fiecare din ele au deci o curbă logistică proprie, iar pe acestea în momentul actual se găsesc în locuri deosebite. Șirul lung al faptelor relevate până aci stabilesc destul de precis aceste deosebiri de vitalitate. Ele descriu condițiile și fixează chiar cătimile creșterilor etnice. Ne scutesc deci să mai calculăm fiecărui neam și curba logistică. De altfel nici nu am putea-o face deoarece calcularea lor ar necesita rezultatele alor cel puțin șase recensăminte făcute, natural, pe neam. Ori, în Transilvania de atâtea și astfel executate nu dispunem.

Cu toate acestea suntem în măsură să dăm viitoarea structură etnică a Transilvaniei, produsă de creșterea naturală inegală a populației. Căile care ne stau la îndemână sunt două: distribuția procentuală a născuților-vii pe neamuri și fertilitatea femeilor de etatea dela 15—44 ani calculată tot pe neamuri.

Prima cale, bazată pe o perioadă de șase ani, pentru care avem distribuiți născuții-vii pe neamuri, ne dă rezultatele din tabela de pe pagina următoare.

Frecvența născuților-vii pe neamuri e deci diferită de distribuția avută de acestea la recensământul din 1930. În perioada 1934—39 potențialul generator de vieți românești dela 57,8%, cât a fost în 1930, s'a urcat la 63,9%, pe când cel unguresc și

²⁶⁾ P. Râmneanțu. *The growth of the population of Rumania*. Population, London, 1935, p. 108.

Distribuția născuților-vii pe neam în Transilvania dela 1934—1939²⁷⁾

Anul	Procentul născuților-vii din total			
	Români	Unguri	Germani	Alte n.
1934	63,8	21,5	7,5	7,2
1935	63,8	20,8	7,9	7,5
1936	64,2	20,9	7,5	7,4
1937	64,6	20,6	7,7	7,1
1938	63,6	20,8	7,9	7,7
1939	63,3	21,2	7,8	7,7

german a scăzut dela 24,4% și 9,8%, la 21,0%, respectiv la 7,7%.

Modificarea aceasta se datorește de sigur intervenției factorilor de mediu, profesiune, etate, dispersiune geografică și orientarea etnică a descendenților din căsătorii mixte, analizați în capitolele precedente și natural încă altora pe care nu am

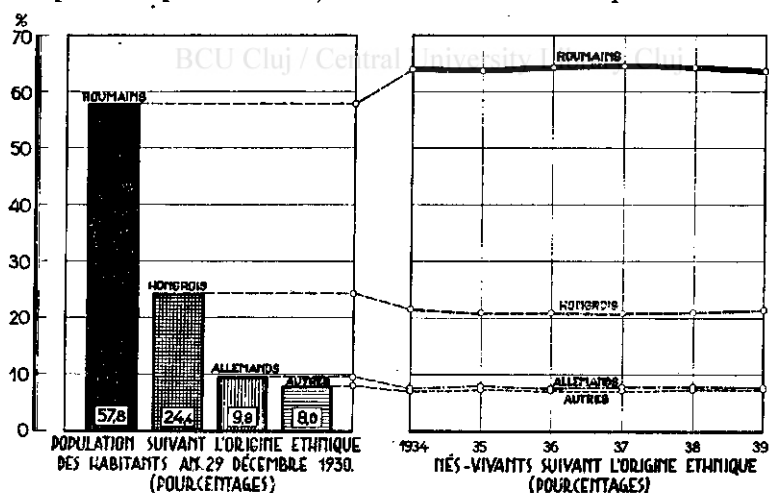


Fig. 5. — Viitoarea structură pe neamuri a populației din Transilvania.

avut ocazia să-i tratăm. Ținând seama că populația nu crește aritmetic nici măcar în perioade scurte, ci logaritmice sau conform curbei exponențiale, procentele de mai sus nu vor rămâne staționare. Ele își vor continua sensul cu aceeași creștere. Aceasta

²⁷⁾ Buletinul demografic al României. București, Anii 1934—1940.

în deceniul 1941—50 va apropia frecvența Românilor în jurul cifrei de 65%.

Fertilitatea femeilor, a doua cale de care amintisem că ne putem folosi în calcularea frecvențelor viitoare ale neamurilor din Transilvania, ne duce la aceleași rezultate. Pentru a o demonstra să plecăm dela unele cifre reale, obținute de D. C. Georgescu în studiul făcut în câteva plăși, din care am mai împrumutat câteva și într'un capitol precedent, considerate ca reprezentative în ce privește fertilitatea femeilor de 15—44 ani²³⁾. Proporțiile acesteia la 1000, pe neamuri sunt următoarele:

Române	175,0
Maghiare	142,8
Germane	112,7

Aplicându-le pe acestea la cifrele neamurilor din Transilvania, dela recensământul din 1930, după metoda stabilită de Kuczynsky²⁴⁾, obținem pentru anul 1950 o structură etnică identică cu cea din tabela precedentă.

Structura etnică a Transilvaniei la 1950

Neamul	Procentul populației din total
Români	65,5
Unguri	20,1
Germani	6,4
Alte n.	8,0
Total	100,0

* * *

În rezumat, cuprinzând diferitele concluzii trase la sfârșitul fiecărui capitol tratat în acest articol, constatăm două serii de fapte. Acestea de o parte stabilesc diferențe semnificative, între neamurile de care ne-am ocupat, iar de altă parte evidențiază

²³⁾ D. C. Georgescu, *La fertilité différentielle en Roumanie*. XVII-e Congrès International d'Antropologie et d'Archéologie Préhistorique, 1937, p. 640—663.

²⁴⁾ R. R. Kuczynsky, *Fertility and reproduction*. Falcon, New-York, 1932, p. 12.

că tendințele fenomenelor vitale ale aceluiaș neam, indiferent de care ar fi vorba, converg sau chiar se suprapun. Aceste fapte, cu toate că sunt produsul însușirilor biologice specifice ale fiecărui neam din Transilvania, sunt menținute ca atare sau chiar accentuate și de mediul social și economic în care trăiește populația. Astfel, Românii ocupă poziții, față de mediu și profesiune, care le favorizează natalitatea. Aceasta la rândul ei determină ca ei, în raport cu etatea, să aibă o grupare care îi așează între neamurile tănăre, deci care vor avea și în viitor potențial biologic urcat. Chiar situația Românilor în cadrele colectivităților mixte, în ce privește etnicul, e de așa natură, încât se poate prevedea că neamurile în minoritate, adică Ungurii și Germanii, mai frecvent vor îngroșa cifra Românilor, decât aceștia vor contribui la urcarea numerică a celor dinți. Căsătoriile mixte, destul de frecvente la orașe și mai rare la sate, după câteva generații vor avea și aport biologic mai mult în favoarea decât în detrimentul Românilor. Ungurii și Germanii din orașe, adoptând într'un grad mare sistemul „de un copil”, vor fi nevoiți sau să-și piardă frecvența de astăzi din orașe sau, desrădăcinându-se din glie, să-și reducă și mai mult cifra din sate care de altfel și așa, dela 1910—1930, e în regres. Indicele vital al Românilor fiind mai urcat decât al Ungurilor și Germanilor, atât în mediul rural, cât și în cel urban, demonstrează că momentul biologic pe care îl trăiesc actualmente Românii le asigură o creștere naturală superioară față de a celorlalte neamuri.

Exprimând diferențele constatate, prin metode statistice de sinteză sau prin fenomene vitale care mănunchiază la un loc mai multe însușiri biologice ale populației studiate, am proiectat pe baza acestora și tendințele viitoare ale neamurilor din Transilvania. Ele vor schimba mult structura etnică a provinciei. Astfel în jurul anului 1950 Românii vor avea 65,5%, Ungurii cu Săcuii laolaltă 20%, Germanii 6,4%, iar celelalte neamuri 8,0%.

Dela „caracter-unitate“ la „cerc ereditar“ în eredopatologia umană

de
S. P. CUPCEA

După descoperirea legilor fundamentale ale eredității, numărare studiilor au încercat să le găsească o aplicare în erediobiologia și eredopatologia umană. Deși frecvența familială a unor boli, corelațiile lor cu tipul constituțional, etc., au arătat de mult importanța factorului ereditar în patologia umană, numai puține au fost acele boli care au putut fi încadrate, fără rezervă și fără posibilitatea unei critici, în schemele simple mendeliene. Această greutate în interpretarea mendeliană a bolilor ereditare a făcut ca adesea să se considere absent factorul ereditar, prin faptul că el nu se prezenta ca o expresie fidelă a schemelor noastre simple — și în cazul omului, simpliste — împrumutate din genetica experimentală. Ca în orice experiment științific, și în experimentul genetic, adevărul și legea nu pot fi găsite decât dacă realizăm maximum de simplitate atât în ceea ce privește fenomenul studiat cât și în ceea ce privește condițiile de desfășurare ale acestui fenomen.

În clipa când încercăm să aplicăm cunoștințele câștigate de genetica experimentală în eredopatologia umană, ne dăm seama că aici fenomenele sunt de o complexitate mult mai mare. Legile fundamentale genetice rămân aceleași, însă aceste legi își găsesc expresii diferite, datorită diferențelor de condiții și complexității fenomenelor care, de data aceasta, nu au mai putut fi simplificate de mâna experimentatorului. Vom încerca să expunem câteva din cele mai importante fapte și condiții care realizează această complexitate de manifestare a dispozițiilor eredopatologice umane, dar nu va trebui să uităm nici o clipă că, toate aceste complexități sunt brodate pe același fond: legile universale ale geneticii experimentale.

Dela „genă“ la „fenă“.

În primele forme ale Mendelismului și ale geneticismului simplu, raportul dintre „genă“ (diferențierea structurală cromosomică răspunzătoare de determinarea unui caracter eredi-

tar) și „fenă” (caracterul manifestat), a fost conceput în forma cea mai simplă și schematică. S'a crezut că o genă anumită produce o singură modificare de caracter și că organismul poate fi considerat ca o sumă simplă de caractere, iar genotipul său ca o sumă de gene. În această concepție raportul dintre genă și caracter poate fi exprimat în următorii termeni: o singură genă (monogenie) produce o singură fenă (monofenie), specifică și independentă de toate celelalte gene sau fene ale organismului. (Fig. 1). Fiecare caracter se comportă independent în încrucișări prin faptul că fiecare are ca bază materială determinantă o localizare structurală cromosomică proprie și independentă.



Fig. 1. — Monogenie (monomerie) și monofenie¹⁾.

BCU Cluj / Central University Library Cluj

Principalele legi ale lui Mendel: caracterele-unități și disjuncțiunea caracterelor, independența lor genetică, au avut ca bază această concepție schematică. Deși cercetările ulterioare au arătat că, în cea mai mare parte a cazurilor, lucrurile în natură sunt departe de a se comporta în această formă simplă, nu este mai puțin adevărat că numai această simplificare a putut permite lui Mendel să descopere epocalele sale legi care formează baza întregii genetici și baza „mendelismului superior”.

Dela primele cercetări experimentale care au urmat redescoperirii legilor lui Mendel, s'a observat că independența caracterelor — deși adevărată principial — este practic foarte limitată. O mulțime de caractere formează grupe, unele mai strâns, altele mai puțin strâns legate între ele, cu tendința de a face „disjuncțiuni în bloc” în loc de a face disjuncțiuni „individuale”. Teoria cromosomică nu numai că ne-a dat explicația acestor „blocuri ereditare”, dar ne-a demonstrat faptul că nici

¹⁾ Am schițat în graficele noastre totdeauna o *pereche* de gene, prin faptul că fiecare zigot primește câte o genă corespunzătoare dela fiecare părinte. Uneori este activă numai una din genele perechi, altele sunt active amândouă.

nu putem să concepem altfel disjuncțiunea caracterelor decât ca disjuncțiuni ale „grupelor de caractere“. Într'adevăr, un organism este format dintr'un număr enorm de caractere ereditare, acestor caractere însă le corespunde un număr limitat de cromosomi. În mod necesar într'un cromosom vor fi localizați determinanții mai multor caractere, iar această localizare comună va determina și o comportare mai mult sau mai puțin solidară a respectivelor caractere. Această cuplare de factori s'a numit *linkage*, și este exprimată în mod schematic în Fig. 2.

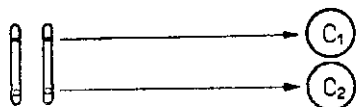


Fig. 2. — Cuplare de factori (*linkage*).

Încălecarea cromosomilor, ruperea lor, schimbul de substanță și translocarea unor porțiuni întregi cromosomale ne explică de ce o cuplare de factori nu este niciodată absolută: o rupere a cromosomilor între cele două localizări va distruge sau va da o altă organizare blocului ereditar. Nu trebuie însă să uităm că *linkage*-ul a două caractere va fi cu atât mai puternic cu cât localizările lor genetice sunt mai apropiate în cromosom, și că atunci când genele sunt în imediată apropiere, ele vor fi atât de solidare încât se vor comporta unitar, și ne va fi foarte greu să spunem dacă e vorba de două gene sau e vorba de o singură genă care determină concomitent două caractere diferite.

Și în ereditopatologia umană se cunosc localizări de mutații patologice în acelaș cromosom. Ele au putut fi urmărite în cromosomul sexual (X), fiind legate și de sex. După Haldane și după v. Verschuer, harta genetică a cromosomului X la om cuprinde localizările pentru următoarele boli ereditare: Acromatopsia, Xeroderma pigmentosum, Hemeralopia, Epidermolysis bullosa dystrophica, Retinita pigmentară recesivă și dominantă și Hemofilia. Când două sau mai multe din aceste boli se prezintă într'o spiță ereditară, într'o familie, ele tind să se comporte solidar, formând un bloc genetic. În afară de cromosomul sexual (deci în autosomi), la om, s'a demonstrat, în mod sigur, un singur „*linkage*“: între culoarea părului și deficiența numărului dinților. (Barbara Burks).

Nu totdeauna însă determinarea unui caracter este legată de o singură genă. Sunt o mulțime de caractere care sunt determinate de mai multe perechi de gene, acestea completându-se reciproc, fie sumându-și efectele, fie determinând modificări diferite, fără de a căror prezență însă caracterul nu poate să se manifeste. Caracterul a cărui exteriorizare sau a cărui intensitate de manifestare este dependentă de mai multe gene cu acțiune convergentă se numește *polimer*, iar procesul de convergență a acțiunii mai multor gene în vederea determinării unui singur caracter se numește *poligenie*. Fig. 3 exprimă schematic acest proces.

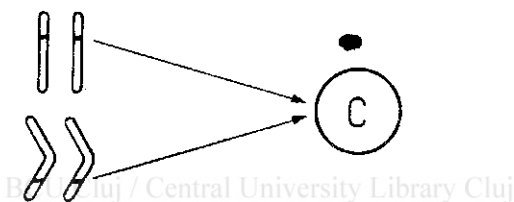


Fig. 3. — *Poligenie (polimerie)*.

În ereditatea normală și patologică umană poligenia este un fenomen des întâlnit: culoarea pielii este legată de cel puțin trei perechi de gene; statura, inteligența, debilitatea mintală ereditară simplă etc. sunt toate determinate de un mare număr de gene.

O modalitate ereditară care se aseamănă cu poligenia este *heterogenia*. În timp ce, în cazul poligeniei, factorii diferiți ereditari aveau o acțiune *convergentă*, toți colaborând la realizarea aceleiași fene, în cazul heterogeniei fiecare factor determină caracterul, singur, pe cont propriu. Ei nu-și sumează efectele, ci acționează independent, având însă ca rezultat aceiași „fenă”. Mai simplu: același caracter poate fi determinat complet de diferite gene, care nu au nimic comun și nu cooperează una cu alta. Fig. 4 ne arată cum o genă din prima pereche de cromosomi determină caracterul C, și o altă genă din altă pereche de cromosomi determină, în mod independent, tot același caracter C.

Un exemplu clasic de heterogenie îl găsim în erodopatologia diabetului. v. Verschuer a arătat că există două dispoziții ereditare independente pentru diabet: diabetul dominant și diabetul recesiv. Dacă cele două dispoziții ereditare pentru diabet corespund la două forme clinice diferite (se discută corespondența cu diabetul juvenil malign și cu diabetul vârstei), este încă o problemă nerezolvată definitiv.

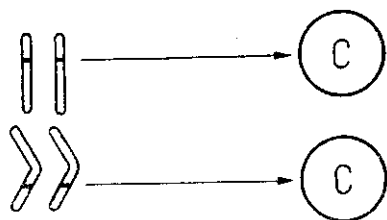


Fig. 4. -- Heterogenie.

Retinita pigmentară este deasemenea un exemplu interesant de heterogenie; există cel puțin trei forme ereditare de retinită pigmentară, determinate de trei localizări cromosomice diferite: o formă autosomă (cromosom nesexual) recesivă asociată cu surditate; o formă parțial legată de sex, fără surditate, și o formă complet legată de sex, fără surditate.

Am văzut cum mai multe gene pot acționa convergent sau independent la determinarea unui singur caracter fenotipic. Tot astfel o singură genă (un factor ereditar) poate avea *nu un singur, ci mai multe efecte* „fenice”, poate influența nenumărate caractere, fie în mod direct, fie în mod indirect. Se numește polifenie (pleiotropie, politopie) acțiunea fenotipică multiplă a unui factor ereditar. În Fig. 5 este exprimat schematic acest proces: aceiași pereche de gene produce trei caractere diferite (C_1 , C_2 , C_3), fie printr'o acțiune directă, fie prin intermediul unei modificări (a) care influențează la rândul ei cele trei caractere fenotipice.

Dacă vrem ca să dăm un exemplu de polifenie din erodopatologia umană, putem să cităm aproape oricare boală ereditară. Căci *polifenie* este un fenomen aproape universal atât în erodobiologie cât și în erodopatologie. Aproape orice factor ereditar, orice genă, oricare mutație, au o influență asupra organismului întreg: *caracterul-unitate nu este*, după cum spune Mor-

gan, decât efectul cel mai trasant și mai semnificativ al factorului în chestiune. Mutațiile experimentale de factori, chiar cele mai simple și localizate, nu rămân aproape niciodată cantonate la un singur caracter: Dacă cercetăm cu grije d. p. d. v. morfo-

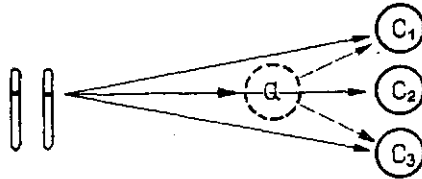


Fig. 5. — Polifenie (Pleiotropie).

logic (Timoféeff-Ressovsky), mutații care la primul aspect ne par monofene, adesea găsim că, pe lângă caracterul principal evident, există o serie de alte caractere prin care mutantul se deosebește de tipul original. Dacă extindem cercetarea și asupra însușirilor funcționale putem afirma că nu există nicio mutație strict monofenă. Acțiunea unei gene se manifestă printr'o modificare preferențială a unui caracter anumit, dar pe lângă acesta sunt influențate de obicei și alte caractere și însușiri — uneori foarte multe — ale organismului.

Să presupunem una din cele mai simple afecțiuni ereditare: Polidactilia. Gena polidactiliei nu determină numai un os (sau oase) supranumerar, ci și formarea respectivei porțiuni de mușchi, tegument, vase și nervi. Cu atât mai mult va trebui să vorbim de o acțiune pleiotropă de ex. în cazul anomaliilor coloanei vertebrale, determinate — cum au arătat Fischer și Kühne — de o pereche de gene care dirijează directiva de evoluție a întregii coloane vertebrale. Directiva ereditară spre *in sus* (care determină o coastă cervicală, absența coastei 12; sacralizarea vertebrei 5 lombară) este legată de o genă simplă, dominantă asupra genei care dă directiva ereditară spre *in jos* (lipsa de dezvoltare a coastei 1; prezența coastei 13; lombalizarea primei vertebre sacrate). În afară de aceste efecte multiple ale acestor gene simple, mai trebuie să amintim, ca efecte secundare, variațiile concomitente ale plexurilor nervoase și ale mușchilaturii dorsale respective. Osteopsatiroza, sclerotică albastră și o anumită otoscleroză sunt determinate de aceeași genă autosomă (alt cromosom decât cel sexual) dominantă. Tot o genă simplă

dominantă determină arachnodactilia, cu tot cortegiul polifen de exteriorizări: malformațiuni oculare, subluxații ale cristalinului, cardiopatii congenitale, modificări ale coloanei vertebrale, etc. Și aproape nu există boală ereditară care, pe lângă tabloul clinic principal să nu determine și o întreagă constelație de „microforme”, legate toate de acțiunea multiplă a genei determinante, încât putem admite afirmația lui K. Conrad: *nu există genă nepleiotropă în patologia umană.*

* * *

Rezultă din exemplele de mai sus că raportul dintre „genă” și „caracter” în eredobiologia și eredopatologia umană este de parte de simplitatea raportului mendelian primordial. Cuplări, heterogenii, poligenii și polifenii fac ca în cele mai multe cazuri caracterul exteriorizat să fie numai unul din aspectele complexului genetic. Dar nici cu aceste descrieri încă nu am epuizat seria factorilor care complică raportul dintre „genă” și „fenă”.

Genele nu produc caractere propriu zis, ci ele determină anumite directive de evoluție, care își găsesc expresia finală în caracterul specific. Adică: gena produce de ex. o modificare umorală sau tisulară, această modificare, printr'o serie de etape, ajunge ca la organismul dezvoltat să producă caracterul legat specific de gena respectivă. De exemplu: Există o formă a debilității mintale, descrisă de Föllings și studiată de Penrose, determinată de o genă recesivă, care însă nu produce direct debilitatea mintală, ci incapacitatea de a oxida complet fenilalanina, iar aceasta rămâne în stadiul metabolic intermediar de acid fenilpiruvic pe care-l găsim în urină (fenilketonurie). Deci dela genă până la fenă (în cazul nostru debilitatea mintală), există o serie de procese metabolice, tisulare sau umorale, evolutive sau de creștere.

În tot cursul acestor procese influențele de mediu pot modifica drumul evoluției caracterului. În linii mari, mediul unei gene, poate fi conceput ca fiind format din a) Mediul genotipic (totalitatea influențelor celorlalte gene, deci a prezenței într'o configurație genică); b) Mediul intern (totalitatea influențelor dependente de chimismul intern organic) și c) Mediul extern (totalitatea forțelor peristatice care pot influența manifestarea

fenotipică a unei gene). Fig. 6 ne arată cum drumul dela „genă” la „fenă” poate fi, în parte cel puțin, deviat din cauza influențelor pe care le exercită mediul genotipic, intern și extern.

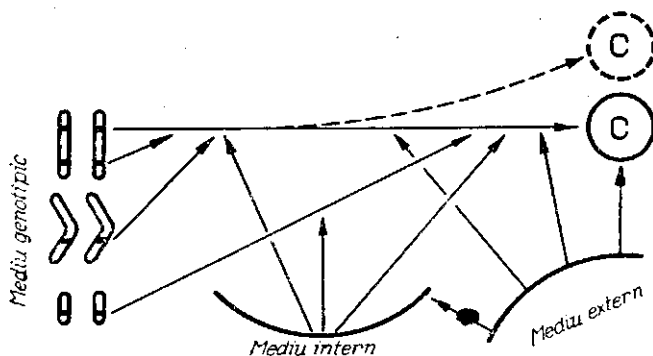


Fig. 6. — Influența mediului asupra manifestării unei gene.

Vom da câteva exemple asupra acțiunii mediului asupra genei. Influența mediului genotipic, a „asociației genelor” asupra unui caracter a fost demonstrată în genetica experimentală, la *Drosofilă*. La aceasta, gena pentru *venae transversae incompletae* (striațiunea transversală incompletă a aripei) nu se manifestă, chiar în stare homozigotă, decât dacă este prezentă și gena pentru *radius incompletus* a aripei. În ereditologia umană se cunosc încă prea puțin astfel de cazuri. Kretschmer a arătat că există o afinitate între epilepsie și constituția somatică athletică. Totuși genele acestor două condiții par a nu fi legate între ele. Conrad a arătat că manifestarea genei pentru epilepsie este favorizată de „mediul” genei sau genelor care determină structura corporală athletică. În lipsa acestui mediu genotipic favorizant, gena epilepsiei s’ar exterioriza mai rar sub forma unei stări patologice realizate.

În ceea ce privește influența mediului extern asupra unui caracter ereditar, exemplele pot să fie nesfârșite: o sensibilitate constituțională nu va apare până când bolnavul nu va veni în contact cu substanța față de care are sensibilitate. Dispoziția ereditară pentru tuberculoză nu se va exterioriza înainte de întâlnirea terenului cu agentul patogen. Mongolismul deși are o bază ereditară, cum a dovedit Penrose, se va manifesta prefe-

rențial la copiii purtați de mame mai în vârstă, și va fi deseori nemanifest la copiii mamelor tinere.

Mediul deci, sub toate aspectele lui, influențează manifestarea genei. Uneori însă deși gena este prezentă și mediul nu împiedică întru nimic manifestarea ei, sau are numai o acțiune inhibitoare redusă, aceasta nu se exteriorizează. Există diferențe de forță interioară între gene: unele gene puternice produc întotdeauna, când sunt prezente, o manifestare fenotipică a caracterului respectiv, altele, deși prezente, nu au forța de a realiza caracterul pe care îl determină, decât într'o proporție redusă a cazurilor. Vorbim astfel de gene „viguroase” și gene „slabe”. În figura 7 am schematizat acțiunea unei gene „viguroase”, care se manifestă în 100% a cazurilor (cum ar fi genele grupelor de sânge), pătrunzând peste orice inhibiție a mediului, și a unei gene „slabe”, care nu se manifestă decât în 30% a cazurilor, deși nimic nu-i împiedică exteriorizarea sau deși a întâlnit numai inhibiții peristatice care ar fi fost învinse de o genă mai viguroasă. (De ex. factorul genetic al piciorului strâmb congenital).

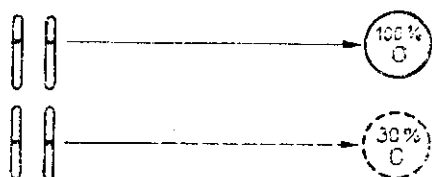


Fig. 7. — Genă „viguroasă” și genă „slabă”.

Vigoarea unei gene determină „penetranța” ei. În erodopatologia umană penranța genelor variază foarte mult: ea se determină după gradul de concordanță a afecțiunii la gemenii uniovulari crescuți în același mediu. Genele penetrante (sau cu stabilitate de manifestare), se vor exterioriza totdeauna la ambii gemeni uniovulari, în timp ce genele cu penetranță scăzută (cu labilitate de manifestare) adesea se vor exterioriza numai la unul din membrii perechilor de gemeni. Spre exemplu: psihoza maniaco-depresivă are o penetranță de aproximativ 90%; debilitatea mintală ereditară de aproximativ 80%; dispoziția ereditară pentru schizofrenie penetrează în 75%; în timp ce factorul luxației coxofemurale congenitale are o penetranță de

aproximativ 60%. Trebuie să accentuăm că aceeași boală ereditară poate prezenta în unele familii o penetranță accentuată, în timp ce în alte familii se comportă ca slab penetrantă (de ex. Polidactilia). Este vorba în aceste cazuri probabil de existența mai multor gene care se exteriorizează fenotipic sub forma aceleiași boli, deci de o heterogenie (vezi fig. 4). Adesea penetranța unei gene variază la cele două sexe: gena piciorului strâmb congenital are la sexul feminin numai 50% din penetranța pe care o are la sexul masculin. Aceasta demonstrează influența mediului genotipic (a cromosomului X) asupra exteriorizării genei.

* * *

Manifestarea unei dispoziții ereditare patologice deci nu se face în mod simplu, după raportul schematic al caracterului-unitate: genă — fenă. Dispoziția ereditară patologică se exteriorizează fenotipic sub forma complexă a unui cortegiu simptomatic inegal realizat sub diferitele lui aspecte. De aceea, în eredopatologia umană se vorbește din ce în ce mai puțin de „boli ereditare”, și din ce în ce mai mult de „cercuri ereditare”. Termenul de boală ereditară ar cuprinde formele cele mai simple de exteriorizare ale mutațiilor patologice, forme care se aproprie mai mult sau mai puțin de schema: monogenie — monofenie sau poligenie — monofenie. (Fig. 1 și Fig. 3). Acolo însă unde gena sau genele mutante patologice au modalități complexe de exteriorizare, modalităților polifenice (Fig. 5) care mai pot fi complicate și de cuplări, heterogenii, labilități de manifestare, acolo termenul de „cerc ereditar” sau „cerc eredopatologic” exprimă mult mai apropiat realitatea biopatologică.

Polifenie și cercul ereditar.

După cum am arătat în cele de mai sus, manifestările eredopatologice se comportă arareori sub forma simplă a unor „caractere-unitate”. Din această cauză noțiunea de „boală ereditară-unitate” tinde să fie înlocuită cu aceea mai cuprinzătoare și mai apropiată de realitate a „cercului ereditar” sau a „cercului eredopatologic”. Fiindcă baza genetică a noțiunii de „cerc

ereditar" este polifenia, vom discuta întâiu mai pe larg această formă de realizare a dispoziției genetice.

Cercetările mai noi au arătat că aproape nu există genă care să se exteriorizeze sub forma unui singur caracter. Chiar și unele gene patologice care s'au presupus a fi monofene în stare heterozigotă, s'au dovedit a avea o acțiune polifenă în stare homozigotă¹⁾. Pelger a descris de exemplu o anomalie a formulei leucocitare caracterizată printr'o deviație spre stânga, fără nici o altă manifestare secundară patologică, și care se transmite ereditar ca un caracter simplu-dominant, atât la om cât și la iepure. În forma heterozigotă, această anomalie se prezintă ca un caracter monogen — monofen. Nachtsheim a reușit însă să obțină, prin încrucișarea iepurilor purtători ai acestei anomalii, o formă homozigotă (forma homozigotă la om n'a fost observată încă). Sub această formă, gena Pelger care înainte era monofenă, s'a dovedit a avea o largă acțiune polifenă: în afară de deviația spre stânga a formulei leucocitare, animalele prezintă malformațiuni grave ale extremităților, focomelie. (lipsa unei părți a membrului anterior), malformațiuni rinofaringiene, etc. Acelaș lucru a fost constatat de Mohr și Wriedt privitor la brachidactilie. Brachidactilia se comportă aproape monofen în stare heterozigotă, nedând alte manifestări patologice. În stare homozigotă — cum au constatat Mohr și Wriedt — purtătorul acestei dispoziții simple a prezentat pe lângă o absență completă a degetelor, nenumărate alte malformațiuni ale scheletului.

Pentru explicarea acțiunii multiple a unei gene avem două ipoteze fundamentale:

a) O genă ar putea produce concomitent două sau mai multe efecte, independente unele de altele, cu ajutorul a două (sau mai multe) mecanisme evolutive diferite. (Fig. 8). Aceasta a fost numită polifenie sau pleiotropie adevărată (Grüneberg) sau primară.

¹⁾ Heterozigot: individ rezultat din unirea unor gameți neegali. În patologie: numai unul din gameți (dela un părinte) poartă mutanta patologică.

Homozigot: individ rezultat din unirea unor gameți similari. În patologie: ambii gameți (dela amândoi părinții) conțin aceeași mutantă patologică.

b) O genă poate determina o acțiune primară unică, care la rândul ei dă naștere la mai multe manifestări secundare. Ar exista deci un singur mecanism acțional, toate celelalte efecte fiind subordonate modificării primare, și formând un lanț

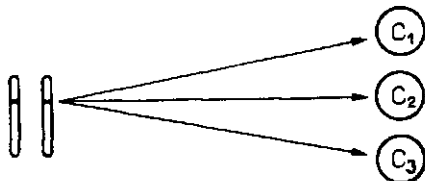


Fig. 8. — Polifenie (pleiotropie) primară (adevărată).

cauzal secundar. (Fig. 9 ne arată cum o genă produce o modificare — a —, care, la rândul ei se exteriorizează printr'o mulțime de caractere: C_1 , C_2 și C_3). Această formă a fost numită de Grüneberg polifenie secundară sau falsă.

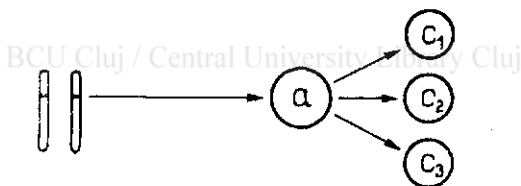


Fig. 9. — Polifenie (pleiotropie) secundară (falsă).

Grüneberg care a studiat experimental și patologic fenomenul polifeniei a ajuns la concluzia că foarte probabil nu există niciodată o polifenie primară, ci caracterele multiple exteriorizate pot fi totdeauna reduse la o modificare sau la o acțiune unică, primară, a genei. Spre exemplu un sindrom endocrin ereditar nu este determinat genic în fiecare din simptomele lui. Gena determină hipo-, hiper- sau disfuncțiune glandulară (aceasta ar fi acțiunea primară), restul simptomelor nefiind decât exteriorizări secundare ale acțiunii primare (Fig. 10).

Această determinare secundară de caractere poate consta din efecte concomitente ale acțiunii primare, sau poate rezulta prin condiționări succesive ale etapelor de dezvoltare. Un factor patologic ereditar poate de exemplu determina o disfuncțiune ipofizară (aceasta ar fi acțiunea primară), care la rândul ei ocazională un dezechilibru al gonadelor, iar acesta condițio-

nează un sindrom care este numai în mod indirect determinat ereditar. În acest caz vorbim de o polifenie condiționată succesiv, în lanțul căreia numai întâia etapă (SE = substratul evo-

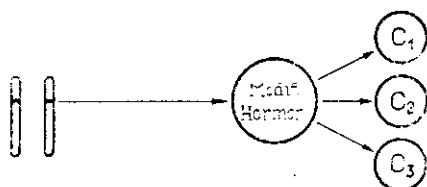


Fig. 10. — Polifenie determinată de o modificare hormonală.

luțional) este efectul direct al genei patologice, restul întregului lanț fiind condiționat secundar. (Fig. 11).

Toți autorii sunt de acord că o genă va avea o acțiune cu atât mai pleiotropă (polifenă), cu cât intervine mai curând în evoluția embrionară, deci cu cât va întâlni un organism mai puțin diferențiat, în timp ce genele mai puțin pleiotrope vor fi acele a căror intervenție activă este tardivă, după diferențierea or-

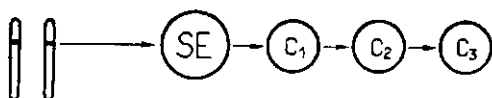


Fig. 11. — Polifenie condiționată succesiv.

ganismului, putând prin aceasta realiza acțiuni specifice locale.

Bolile ereditare deci rareori vor putea lua forma unui caracter-unitate, a unui raport simplu dela o genă la o fenă. Ele pot fi determinate de una sau mai multe gene (monogenie sau poligenie, în general nu prea multe gene), dar exteriorizarea acestui fond genetic se va face printr'o mulțime de caractere, adeseori interesând întregul organism. Tipul unei boli ereditare nu este deci tipul simplu, schematizat în Fig. 1. Acesta e tipul excepțional. Tipul adevărat, cel mai frecvent, al bolilor ereditare umane este cel realizat prin manifestarea polifenă a unui grup de gene convergente, deci schema poligenie—polifenie secundară (Fig. 12).

Aceasta însemnează că o dispoziție patologică ereditară, o mutație patologică, formată din una sau mai multe gene convergente sau complimentare, se exteriorizează sub forma unui

număr mai mic sau mai mare de caractere, adesea foarte diferite unele de altele. *Întreaga gamă a diferitelor caractere sub forma cărora se poate exterioriza total sau parțial, concomitent sau succesiv, ansamblul de dispozițiuni din care este format*

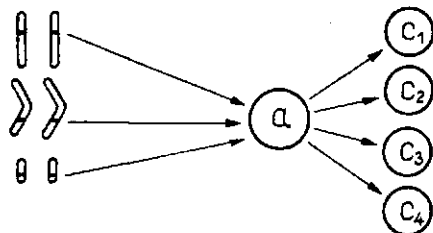


Fig. 12. — Poligenie și poli-fenie secundară.

genotipul unei boli ereditare se numește cerc ereditar. Deci prin cerc ereditar (Erbkreis — Luxenburger; Heredity-circle — Kallmann) înțelegem o grupare de fenotipuri, de fene, legate între ele prin faptul că sunt expresii ale aceluiași substrat genotipic. Luxenburger care a introdus noțiunea de cerc ereditar, stăruiește asupra faptului că acesta se deosebește fundamental de cercul formelor clinice (Formkreis), căci cercul ereditar cuprinde nu numai formele boalei propriu zise, ci și un cortegiu de manifestări globale sau parțiale, patologice sau nepatologice, care într'o formă oarecare au o legătură eredoconstituțională cu baza dispozițională a bolii care domină tabloul cercului ereditar.

Dacă luăm ca exemplu psihoza maniaco-depresivă, în cercul formelor clinice vom considera numai formele clinice ale psihozei. Dispoziția ereditară a psihozei maniaco-depresive însă poate avea un număr mare de exteriorizări concomitente cu psihoza sau, uneori, în absența chiar a manifestării caracterului central al cercului ereditar, în absența psihozei. Dintre aceste exteriorizări amintim: habitusul picnic, temperamentul cicloid, dispoziția pentru afecțiuni vasculare, etc. Desigur că un habitus picnic poate fi determinat și de alți factori decât de acei ai psihozei maniaco-depresive. Dar într'o familie în care a apărut un caz de psihoză maniaco-depresivă, atât habitusul picnic, cât și temperamentul cicloid pot fi considerate ca expresiuni ale dispoziției ereditare pentru psihoză maniaco-depresivă, și deci ca făcând parte din acest *cerc ereditar*.

Sclerotica albastră, osteopsatiroza, și otoscleroza formează un alt *cerc ereditar*. Nu apar obligator concomitent, la același individ, dar apar în cadrul aceleiași pedigriu, în aceeași familie, ca expresii diferite ale unei singure gene autosome dominante. Nu însemnează că orice otoscleroză face parte din acest cerc ereditar, dar o otoscleroză la membrul unei spițe familiale, în interiorul căreia există un membru cu osteopsatiroză sau cu sclerotică albastră, este, cu maximum de probabilitate, un bolnav ereditar care nu a manifestat decât o parte din cercul ereditar al bolii de care suferă.

Exemplul cel mai tipic este acela care a ocazionat lui Luxenburger introducerea noțiunii de cerc ereditar: schizofrenia. Schizofrenia este determinată probabil de o genă principală și câteva (1—3) gene secundare auxiliare și modificatoare (Patzig). Deși clinic efectul principal al acestei dispoziții ereditare este psihoza, eredobiologic și evolutiv, după părerea lui Luxenburger, ca și după aceea a lui Kallmann, această genă determină o afecțiune de sistem, o somatoză, care interesează întregul organism. Somatoza aceasta constă într'o alterațiune patologic-evolutivă a țesutului conjunctiv (Luxenburger) și, mai ales, a sistemului reticulo-endotelial (Kallmann). Nu vom intra aici în amănunțele materialului documentar prezentat de acești cercetători, căci scopul expunerii noastre e numai de a arăta cum este concepută noțiunea de cerc ereditar.

Somatoza determinată genetic în mod primar, se poate manifesta într'un mare număr de exteriorizări fenotipice: psihoza (schizofrenie) cu toate formele ei, schizoidism, temperament schizotim habitus astenic, depigmentări, anomalii ale țesutului conjunctiv, susceptibilitate față de tuberculoză, turburări hematologice, simple reacțiuni schizofreniforme cu ocazia unor influențe patogene externe, etc. Aceste manifestări fenice pot apare la același individ, dar pot apare, izolate sau grupate la indivizi diferiți, ele fiind exteriorizări ale somatozei, deci semne ale prezenței somatozei unei schizofrenii care n'a ajuns până la psihoză, dar eredopatologic nu este mai puțin prezentă. Toate aceste caractere sunt legate între ele prin faptul că reprezintă expresii diferite ale aceleiași fond ereditar, formând astfel cercul ereditar al schizofreniei.

Poate însă că niciunde noțiunea de cerc ereditar nu își

găsește o aplicare atât de evidentă ca în cazul bolilor alergice. Genele sau blocurile de gene care determină starea alergică se exteriorizează sub forma de nenumărate afecțiuni, concomitente, succesive sau izolate, formând un larg cerc ereditar. Astmul bronșial este determinat de o singură genă dominantă, cum au arătat Levit și Malkova. Această genă are însă efecte multiple, pe care le regăsim nu numai la bolnavii propriu ziși, ci și la membrii neastmatici ai familiei lor: migrene, eczeme, urticarii, etc. Diatezele în general sunt în realitate un fel de cercuri ereditare, privite din punctul de vedere al dinamice patologice.

Problema cercurilor ereditare este încă nouă. Studiul acestora însă a devenit preocuparea cea mai actuală a eredopatologiei practice. Câteva din marile cercuri ereditare au fost schițate: Epilepsia, Status dysraphicus¹⁾, unele malformațiuni corporale, etc. Werner a început studiul cercului ereditar al anemiei pernicioase; Idelberger studiază cercul ereditar al piciorului strâmb congenital, etc. Inșă cele mai multe boli ereditare așteaptă încă începuturile destelenirii în lumina acestei noi concepții.

Trebuie să mai amintim că nu totdeauna coexistența unor caractere ereditare implică unitatea lor ereditară. Uneori, anumite caractere, în urma unui proces de selecție negativă, tind să coexiste la aceiași indivizi sau în aceleași familii, fără a avea nici o legătură genetică. Astfel, de exemplu, atât debiliți mintali, cât și epilepticii, prin inferioritatea lor profesională, decad treptat în straturile cele mai de jos, de dependență socială. Aici adeseori se căsătoresc între ei, fapt care se va exterioriza prin prezența frecventă concomitentă, în acelaș pedigree, a debilității mintale și a epilepsiei. În acest fel, prin procese de selecție în aceiași direcție pot să se întâlnească și să coexiste în aceleași familii mai multe boli ereditare, care nu au nici o legătură genetică una cu alta. Se formează adevărate cercuri patologice, care însă, pentru a se deosebi de *cercul ereditar* și de

¹⁾ Status dysraphicus reprezintă un cerc ereditar, descris întâiu de Henneberg și studiat de Curtius, bazat pe un proces de inhibare în embriogeneza canalului medular. Acest substrat se exteriorizează printr'o serie de manifestățiuni patologice: siringomieliie, spina bifida, cifozе, scolioze, di-
formațiuni ale toracelui, malformațiuni ale membrelor, acrocianoză, etc.

cercul formelor clinice, a fost numit de Conrad *cerc connubial* (Konubialkreis, sau Selektionskreis). Este bine să ținem seama și de posibilitatea existenței unor cercuri conubiale, pentru a nu interpreta orice coexistență sistematică de caractere ereditare ca o dovadă a existenței unui cerc ereditar.

Noțiunea de *cerc ereditar* reprezintă un pas înainte pe calea grupării etiologice a manifestațiilor patologice. Caractere îndepărtate unele de altele s'au dovedit a fi rezultatul aceiași dispoziții ereditare. Dar nu numai din punctul de vedere al înțelegerii științifice s'a făcut un pas important prin studiul cercurilor ereditare. În mod practic — spune Timoféeff-Resovsky — este de o deosebită importanță căutarea complexelor de caractere polifene determinate de aceeași mutantă caracteristică unei boli ereditare. Multe boli ereditare se manifestă pentru întâia dată la indivizi adulți sau în perioade târzii ale vieții individuale. În astfel de cazuri descoperirea simptomelor precoce, uneori puțin evidente (microforme), din cercul acțiunii genei polifene, poate fi de mare importanță. Și de o importanță tot atât de mare este descoperirea apartenenței la un cerc ereditopatologic a unui bolnav care niciodată nu va exterioriza boala în ansamblul ei, dar o va purta și transmite ereditar.

BIBLIOGRAFIE.

1. CONRAD, K.: *Der Erbkreis der Epilepsie*. Hdbuch der Erbhiol. vol. V. 2 p. 933—1020.
2. CURTIUS, F.: *Status dysraphicus und Myelodysplasia*. *Forschr. der Erbpathol.* III. 1939, p. 199—258.
3. HALDANE, J. B. S.: *Congenital Disease*. *The Lancet*. 1938. p. 1449—1455.
4. HERTWIG, P.: *Allgemeine Erblehre II*. *Forschr. der Erbpathol.* III. 1939. p. 127—150.
5. HUMAN GENETICS. *Dare de seamă asupra Congr. de genetică de la Edinburg*. *The Lancet*. 1939. p. 663—664.
6. KALLMANN, F. J.: *The Genetics of Schizophrenia*. New York. J. Augustin 1938.
7. LUXENBURGER, H.: *Die Schizophrenie und ihr Erbkreis*. *Handbuch der Erbhiol.* vol. V-2 p. 769—872.
8. MALKOVA, N. N.: *Clinico-Genetical Investigation of Bronchial Asthma and Other Allergic Diseases*. *Proc. Maxim Gorky Med. Genetical Inst. Moscow*. IV. 1936. p. 41—107.

9. MORGAN, TH. H.: *Bazele științifice ale evoluției*. (Trad.), București, Imprim. Centrală, 1938.
10. MORGAN, TH. H., STURTEVANT, A. H., MULLER, A. J., BRIDGES, C. B.: *Le mécanisme de l'hérédité mendélienne*. (Trad.), Bruxelles. La-mertin, 1923.
11. NACHTSHEIM, H.: *Erbpathologie des Stützgewebes der Säugetiere*. Hdbuch der Erbbiol. vol. III. p. 46—104.
12. NACHTSHEIM, H.: *Die Pelgeranomalie und ihre Vererbung bei Mensch und Tier*. Der Erbarzt. X. 1942, p. 175—188 și XI, 1943, p. 129—142.
13. TIMOFÉEFF—RESSOVSKY, N. W.: *Allgemeine Erscheinungen der Genmanifestierung*. Hndbuch der Erbbiologie vol. I. p. 32—72.
14. v. VERSCHUER, O.: *Erbpathologie*. Leipzig, Steinkopff, 1934.
15. v. VERSCHUER, O.: *Erbpathologische Probleme aus der Praxis*. Deutsch. Med. Woch. schrift. 1943, p. 499.
16. v. VERSCHUER, O.: *Leitfaden der Rassenhygiene*. Leipzig, G. Thieme, 1941.
17. v. VERSCHUER, O.: *Rezessiver oder dominanter Erbgang des Diabetes*. Der Erbarzt X. 1943, p. 67—70.

BCU Cluj / Central University Library Cluj

Cronică

Etnopolitică. Demografie. Antropologie. Eugenie. Sănătate Publică.

Prima aplicare a legilor lui Mendel la om. v. Verschuer face o interesantă observație asupra primei aplicări a legilor lui Mendel la om. S'a crezut că această aplicare se leagă de numele lui Farabee (1905). În realitate însă încă în 1902, A. E. Garrod a utilizat aceste legi pentru a explica modalitățile ereditare ale alkaptonuriei. (The Incidence of Alkaptonuria: A Study in Chemical Individuality. The Lancet 1902 Decembrie p. 1618).

Garrod a constatat că în 12 din 18 cazuri de alkaptonurie studiate, părinții bolnavului au fost consanguini apropiați. Pentru a explica acest fapt, recurge la legea recesivității a lui Mendel, după expunerea atunci recentă a lui W. Bateson (1902). Cu multă prudență arată autorul că, fără a garanta adevărul explicațiilor mendeliene, — această lege (dominanță-recesivitate) este singura existentă care ne poate interpreta satisfăcător datele colectate privitoare la comportarea alkaptonuriei.

Reacția gemenilor față de alergene alimentare a fost studiată de M. Zingsheim la o pereche de gemeni uniovulari. Autorul a investigat reacțiunile de sensibilitate după metoda Widal: comportarea numărului leucocitelor după ingerarea diferitelor substanțe alimentare, și a găsit o identitate de reacțiune la cei doi gemeni, (creșterea sau scăderea numărului leucocitelor s'a observat la ambii după aceleași substanțe alimentare). Au fost aplicate apoi teste intra și epicutane, cu extracte alimentare, substanțe chimice și aller-

gene habituale. Cei doi gemeni au prezentat, și în acest caz, o identitate a reacțiilor pozitive și negative. Această concordanță pledează pentru determinismul ereditar al alergiei.

Epistaxis ereditară a fost descris de Harold Kenneth Fink. Într-o familie a putut urmări această afecțiune în șase generații. Încercările de tratament au ameliorat fenomenele morbide, însă nu au oprit cursul eredității. Caracterul se comportă ca un caracter mendelian dominant, având variabilități de manifestare: uneori mai grav, alteori mai puțin grav, și fiind însoțit deseori de teleangiectazii, de susceptibilitate la afecțiuni „a frigore” și la infecțiuni rino-faringiene.

Ereditatea în Achondroplasia a fost studiată în cadrul Institutului de Genetică umană de la Copenhaga, de E. Trier Mörsch. Cercetătorul arată că până acum s'a presupus că ar exista o formă ereditară și una neereditară a achondroplasiei. O revizuire critică a literaturii cazuistice, și o reexaminare a cazurilor studiate de alți autori și diagnosticate ca achondroplasia neereditară, au arătat că nici un singur caz neereditar nu a fost achondroplasia adevărată. Achondroplasia este totdeauna ereditară, și anume, după modalitatea dominantă. Adesea se produce prin mutații noi, care devin ereditare-mendeliene. În afară de un mare număr de pedigree, autorul descrie o pereche de gemeni uniovulari (cu achondroplasia concordanță) și șase perechi de gemeni biovulari (toți cu achondroplasia discordanță).

Copiii superiori dotați au fost studiați de W. D. Lewis, care a organizat o vastă examinare psihologică în 36 state din America de Nord. El a selecționat toți copiii care au prezentat un coeficient de inteligență mai mare de 115. Acești copii s'au dovedit a fi superiori și în realizarea educațională, în ceea ce privește trăsăturile de personalitate și în largimea cercului intereselor. O curiozitate a acestei cercetări este predominarea fetelor între copiii superiori dotați (144 fete la 100 băieți) deși în populația școlară originală neselecționată proporția a fost normală (100 fete la 107 băieți), spre deosebire de toate studiile precedente asupra copiilor dotați. Este adevărat că, spre deosebire de aceste studii care au selecționat copiii din școala secundară, Lewis s'a ocupat cu dotații în școala primară, deci cu copiii prepuberi. Aceasta ar putea explica în parte diferențele.

În ceea ce privește originea socio-economică a copiilor dotați, autorul arată că aceștia s'au găsit în toate straturile sociale și la toate nivelele economice. Este numai o ușoară tendință (mult mai scăzută decât aceea găsită de Terman) de a găsi o mai mare proporție de copii dotați în clasele de un mai înalt nivel socio-economic.

Orientarea științifică a alimentației în U. R. S. S. este făcută de Institutul Științific al Alimentației de pe lângă Comisariatul Poporului pentru Sănătatea Publică din Moscova. Deși în URSS există o mulțime de Institute regionale de Alimentație, unele ca secții ale Institutelor de Igienă (care există în toate centrele republicilor, ale regiunilor și ale districtelor), iar

altele ca Institute speciale (Kiev, Odessa, Rostov, Novossibirsk, Tbilisi și Leningrad), s'a simțit nevoia unui Institut Central, în urma extensiunii extraordinare a *Alimentației Sociale*. Într'adevăr, în 1939 au existat deja 57,357 întreprinderi pentru Alimentația Socială (realizată prin organizația economică „Narpit“) cu o cheltuială anuală de 13.500 milioane de ruble, asigurând o rețea de alimentare rațională pe toată suprafața Uniunii. Pentru a organiza pe baze științifice această uriașă operă, Comisariatul Poporului pentru Sănătatea publică a înființat în 1930 acest Institut ca organ central de cercetări și aplicări în problemele alimentației. Institutul este prezidat de Prof. B. I. Sbarsky (care e și fondatorul), iar direcția o are Prof. V. M. Kaganov. Secțiile cele mai importante sunt următoarele 1. Secție de fiziologie alimentară și alimentație infantilă (Prof. O. P. Molchanova); 2. Secția de Vitaminologie (Prof. B. A. Lavrov); 3. Secția de igienă sanitară și alimentară (Prof. V. N. Rekstyn); 4. Secția de alimentație terapeutică. Cu o clinică experimentală de 120 paturi (Prof. M. I. Pevsner); 5. Secția de tehnologie culinară (Prof. B. V. Vilenkine) și 6. Secția de Instrucție și propagandă sanitară (S. M. Bremener).

În plus Institutul are toate laboratoarele necesare, o stație pentru controlul vitaminelor, un vivarium special adaptat, ateliere de vase, sticlărie, mecanisme, și o bibliotecă de peste 17.000 volume de specialitate. Personalul științific cuprinde 113 specialiști (dintre care 10 profesori universitari și 56 profesori agregati și personal superior) și 52 de candidați pentru specializare în aceste probleme. Organul periodic al Institutului se intitulază „Probleme de Alimentație“ (Voprosi pitania) și apare din 1931 de șase ori pe an.

În afară de preocupările strict științifice, acest Institut caută să organizeze și să directiveze alimentația rațională. Institutul a elaborat deja normele de alimentare rațională (necesități, compoziție, etc.), pe profesioni, grupe sociale, vârstă și condiții climatice (metalurgist, chimist, zidar, agricultor, militar, student, copii de diferite vârste, școlari, la uzină, câmp, vacanță, la munte, la mare, în stepă, etc.) atât din punct de vedere cantitativ, cât și calitativ. Tot astfel a adaptat alimentația femeii în raport cu perioadele fiziologice (sarcină, alăptare, etc.) și de muncă. Alimentația copilului a fost studiată și adaptată pentru toate condițiile normale și patologice: școală, creșe, sanator, colonii de vară, prevențorii, boli infecțioase, reumatism, nefrită, turburări de creștere, etc.

Bola lui Albers-Schönberg este considerată ca ereditară, dar abia în ultimul timp cercetările tind să dovedească că sub aceeași unitate patologică se ascund mai multe unități ereditare (probabil heteroogenie). H. R. Schinz (1911) crede că arborii genealogici pe care i-a studiat demonstrează existența a cel puțin patru tipuri ereditare în cadrul acestei boli: 1. O formă cu un mers ereditar dominant-monofen, cu un prognostic bun; 2. O formă cu mers ereditar dominant-polifen, cu un aspect inițial benign, dar cu o evoluție spre anemie gravă, și cu o multiplicitate de exteriorizare în cadrul pedigreeului; 3. O formă cu un mers ereditar recesiv-polifen, cu un caracter malign dela început și cu un prognostic nefavorabil; 4. O formă recesiv-monofenă, cu o evoluție înceată și cu un prognostic relativ bun.

Ereditatea Boalei din Meleda (Keratosi palmoplantari transgrediens et progrediens) a fost studiată de S. K. de Boer în Rev. genetică olandeză. Este interesantă această boală ca o demonstrație a extensiunii unui caracter ereditar într-o populație endogamică. În insula dalmațiană Meleda, din 2000 locuitori prezintă această boală confirmată peste 300 persoane. Câteva cazuri din Groningen au ocazionat acest studiu ereditologic. Keratosa palmoplantară propriu zisă (Unna-Thost) spre deosebire de boala din Meleda, se transmite după o modalitate dominantă regulată. O astfel de modalitate, spune autorul, n'a fost niciodată confirmată la B. d. Meleda. Aceasta a fost considerată ca *neregulat dominantă*, dar în ultimul timp o parte din cercetători cred că, în realitate, această boală este *recesivă*. Pedigriile prezentate de autor confirmă caracterul recesiv al boalei, și nu lasă nici o posibilitate de interpretare în favoarea unei dominanțe neregulate.

O familie cu Boala lui Pick (atrofie corticală lobară presenilă) a fost prezentată la Congresul de Genetică dela Edinburg de Sanders și Van Veen. În această familie boala lui Pick a fost găsită la șaptesprezece persoane, la o mare parte confirmată anatomo-patologic sau clinic. După acest pedigree, Boala lui Pick, se comportă ca un caracter simplu dominant, însă cu variabilitatea de manifestare.

Sindromul adiposo-genital este concordant la geminii uniovari, după cum a arătat Schumacher, ceea ce demonstrează rolul important al poziției ereditare în determinarea lui. În familiile probanzilor (adiposo-genitalilor) autorul a găsit frecvența remarcabilă a obezitității și a morții prin hemoragie cerebrală, precum și câteva manifestări neurologice mai puțin frecvente (migrene, nistagmus, Boala lui Little). Inteligența — atât a bolnavilor, cât și a familiilor lor — nu prezintă nici o diminuare.

Rolul eredității în localizările tuberculozei a fost demonstrat prin experiențe pe animale de Diehl și Fischer. Se cunosc cercetările precedente ale lui Diehl care a arătat că, aproape totdeauna, geminii uniovari umani prezintă aceiași localizări și aceleași forme clinice ale tuberculozei. Acum acest cercetător a inițiat o serie de studii pentru a demonstra că și la animale localizările procesului tuberculos sunt sub dependența terenului ereditar. Astfel el a putut separa două spițe de cobai care, de-a lungul a patru generații, au reacționat totdeauna specific la aceeași cantitate de Bac. tbc. (de tip bovin), administrată intravenos. Cobaii din prima spiță, (familie), în 3/4 a cazurilor au prezentat predominant localizări extrapulmonare (osoase, articulare, nervoase), și numai rare și ușoare localizări pulmonare. A doua spiță selecționată de cobai a prezentat în 100% a cazurilor localizări pulmonare grave, și numai excepțional și aproape inaparent, localizări extrapulmonare. Aceste cercetări confirmă experimental observațiile clinice ale lui Diehl: ereditatea determină forma clinică a tuberculozei.