

Penrose L. S.: EINFÜHRUNG IN DIE HUMANGENETIK

Springer Verlag, Berlin — Heidelberg — New York, 1965.

Pred nama je prijevod II izdanja s engleskog originala poznatog priručnika »Outline of Human Genetics« L. S. Penrosea. Taj engleski psihijatar, koji se na početku svoje karijere otpočeo studioznije baviti pitanjem slaboumnosti, ubrzo se proćuo svojim priložima iz kliničke genetike, na primjer »Klinička i genetička studija 1280 slučajeva s mentalnim defektom« i »Utjecaj nasljeđa na bolesti«. Njegovo najpoznatije djelo, »Biologija mentalno defektnih« (1949), i danas je standardni udžbenik za područje humane genetike. Od 1945. predaje eugeniku na univerzitetu u Londonu.

Vrijednost je knjige u činjenici da iole obrazovanom čitaocu približava uspješno ona područja nauke u kojima inače obitavaju specijalisti. Nije li za suvremenog čovjeka važno da bude informiran što tačnije o svemu što utječe na njegovo nasljeđe? U naše vrijeme nauka sve učestalije bilježi mutacije kod životinja i biljaka kao nastale posljedice radioaktivnog utjecaja ionizantnog zraćenja, pa je vjerojatnost da to ne mimoilazi niti ljudsku vrstu. Pravila nasljeđivanja kod velikih populacija biljaka i nižih životinjskih grupa moguće je pratiti minuciozno; kod čovjeka to je već teže.

Autor je knjigu podijelio u sedam poglavlja u kojima iznosi sva bitna pitanja suvremene genetike. U početku uvodi u temelje nauke o nasljeđivanju. U historijskom dijelu predstavlja osnivače genetike čovjeka, nastojeći da im ostavi zaslužno mjesto i tada kad današnja nauka njihove teorije ne prihvaća (npr. Lamarck). Bez tih utemeljitelja — Mendel, Lyon, Landsteiner, Darwin, Galton — tada još spekulativna nauka, genetika se kretala više putevima pretpostavki no utvrđenih činjenica.

Upravo je začuđujuće s kakvom se brzinom razvila ta povijesno mlada nauka za koju se prije dvjesta godina nije ni znalo. Razumije se da puno duguje razvitku drugih, srodnih nauka, prvenstveno biologije i kemije. Otkako je mikroskopska slika ljudskih hromosoma postala tako dobro poznata — zahvaljujući povećanju elektronskog mikroskopa — danas možemo stvarati tačnije zaključke npr. o ulozi i prisustvu DNS i RNS faktora — tih najvažnijih kemijskih nosioca nasljednih informacija.

Čitalac upoznaje čovjekove kromozome i gene, nasljedne jedinice. Autor objašnjava funkcije gena, nasljeđivanja krvnih grupa i antigena, te pojmove kao dominantna i recesivna osobina, dajući za njih po jedan rijetki primjer — ektrodaktiliju i alkaptonuriju. Autor ističe važnost pravovremenog uočavanja dominantnih i recesivnih osobina. To praktično znači da netko može nositi potencijalno štetni gen, a da se njegovo prisustvo ne manifestira. Ti geni mogu pod nekim okolnostima dovesti do bolesti, a pod drugima ostaju neškodljivi za nosioca. Za pojedinca i njegove nasljednike mora biti itekako

važno da znaju jesu li nosioci bolesnog gena ili nisu. Znamo li genetski išta o partneru kojega izaberemo za bračnog druga?

Jedno poglavlje posvećeno je postojanosti naslijeđenih osobina, ali i radijacijskom zračenju kao uzroku mutacije gena kod čovjeka. Teorijska iskustva o učestalosti promjena gena na temelju selektivno nepovoljnih faktora imaju veliko praktično značenje za humanu genetiku. Hondrodisplazija je takav primjer pojave novih mutacija kod čovjeka. Nove su mutacije većinom neprijetne, jer je djelovanje mutiranih gena recesivno. Prepoznat će se kod heterozigotnih nosioca i takva će recesivna oznaka postati manifestnom tek kad su oba roditelja nosioci. Danas je nepobitno da artifičijalno radioaktivno ozračavanje može uzrokovati nove mutacije. Zračenje iz prirodnih izvora može samo malim dijelom izazvati promjene na genima i spontane mutacije.

Nadalje, autor se bavi pitanjem spola i principom spolno vezanog nasljeđivanja i mutacijama spolno vezanih gena te o -y- kromosomu. Govori i o problemima antropološke genetike koja se uklapa u okvir opće genetike a temelji se na ispitivanju i praćenju učestalosti krvnih grupa i antigen grupa, te Rhesus faktora.

Interesantno je peto poglavlje u kojem se raspravlja o izmjeničnom djelovanju okoline i nasljeđa. Samo je pretpostavka da okolina djeluje na nasljeđivanje, no ne zna se kako, pa se ništa pouzdano i naučno dokazano ne može o tome reći. Diskutira se o fenomenologiji blizanaca i nakaza. Vjerojatno postoji prisustvo jednog osobitog recesivnog gena kod jednojajčanih blizanaca. Utjecaj infekcijskih bolesti na fetus nije uvijek izravan, pa i to, s druge strane, upozorava da je genetičaru izvanredno teško odrediti da li su nastale štete nasljednog porijekla ili su uzrokovane okolinom.

Šesto je poglavlje najpotpunije i najvredniji dio knjige. Autor ovdje obrađuje pitanja eugenike koja je i uže područje njegove profesionalne djelatnosti. Ta pitanja prikazuje sa stanovišta antropološke genetike, a razmatra i eugenička pitanja civilizacije te miješanja rasa i historijsko-geografski dugo odvojenih grupa. Time, naime, mogu nastati nove i neočekivane genetičke kombinacije, kao npr. u krvnim grupama ili u varijantama hemoglobina. (Nije li inkompatibilnost u Rhesus sistemu posljedica takvog miješanja rasnih grupa različitih populacija?) Autor razmatra i suvremenu tendenciju nekih geografski izoliranih grupa koje se međusobno miješaju, te smatra da će to utjecati da broj homozigota u stanovništvu počne opadati. Može se očekivati da će lokalne osobine spolova, plemena i tzv. rasa u budućnosti manje biti tipične za ljudsku vrstu no što su to bile u prošlosti.

Knjiga se završava pogledom na genetiku i istraživanja o raku. Suvremena gledanja na pitanja uzroka raku temelje se upravo na saznanjima koje im pruža genetika.

Možda se autoru promakla i manja greška. Govoreći o Wilsonovoj hepatolikularnoj degeneraciji, spominje aminokiselinu Ceruloplazmin koja normalno obavlja transport bakra u tijelu, otklanjajući njegove prekomjerne količine. Nedostatak Ceruloplazmina uvjetovat će nagomilavanje bakra u mozgu i jetri, što dovodi do degeneracije tih organa. Autor novodi da se kod tih bolesnika može postići »zapanjujući uspjeh« sredstvom čije je svojstvo da odstranjuje iz tijela teške metale. Takav je preparat za detoksikaciju BAL (dimercaptopropanol), istina, dočekan s velikim optimizmom, no uspjesi su

— prema referatima — ostali skromni ili su izostali. Genetsku pogrešku nije moguće lijekom korigirati, bar ne tada kada su već nastupile ireparabilne promjene u pogodnim organima. Uostalom, mada je Wilsonova hepatolentikularna degeneracija posljedica poremećenog metabolizma bakra, ta je bolest uzrokovana recesivno nasljednim faktorom.

Knjiga je pisana lijepim stilom koji se u prijevodu ne gubi. Ovdje se ponovo suočavamo s nepobitnom činjenicom — da je za pisanje nekog djela potrebno poznavanje materije o kojoj se piše, ali i još nešto drugo — u ovom slučaju kultura pisanja, a s time se predstavlja svaki istinski stvaralac nauke kada je zapisuje.

Dr B. Pražić