

Patologia recesivă și izolatele umane

Recessive pathology and human isolates

Prof. Dr. Afilon JOMPAN¹, Dr. Constantin LUPU², Dr. Sorin PARALESCU³

¹Facultatea de Medicină Generală, U.V.V.G., Arad

²Centrul Medical Hypocrate, Timișoara

³Cabinet MF, Arad

REZUMAT

Izolatele umane sunt cunoscute încă din secolul XV, fiind apărute datorită condițiilor geografice, departe de căile de comunicație, sau în cadrul unor comunități, prin existența unor minorități selectate pe bază etnică, religioasă sau socială, ce s-au căsătorit doar între ei, indiferent de gradul de rudenie. Aceste condiții au dus la apariția unor patologii recesive, după mai multe generații, sau chiar la dispariția unor asemenea izolate prin apariția unor boli infectocontagioase pe terenul unei fragilități imunologice. În general, numărul mic de strămoși – care, în următoarele 4-5 generații, practică în continuare căsătoriile la persoane înrudite – conduce la apariția unor boli cu caracter dominant.

În articol sunt descrise câteva exemple de izolate umane din Banat.

La descoperirea unei patologii generaționale, medicul de familie, trebuie să cunoască antecedentele familiale pe cel puțin 3 generații, iar ulterior să monitorizeze aceste persoane acordându-le consiliere și sfat genetic.

Cuvinte cheie: izolate umane, consanguinitate, patologie recesivă, sfat genetic

ABSTRACT

Human isolates have been known since the 15th century, due to geographic conditions, far from communications, or within communities, through the existence of ethnic minorities selected on an ethnic, religious or social basis, married only among themselves, indifferent the degree of kinship. These conditions have led to the emergence of recessive pathologies, after several generations, or even to the disappearance of such isolates by the emergence of infectious-infectious diseases on the ground of immunological fragility. Generally, the small number of ancestors - who, in the next 4-5 generations, continues to practice marriages with related persons - leads to the emergence of dominant diseases.

Some examples of human isolates in Banat are described in the article.

When discovering a generalized pathology, the family doctor needs to know the family history for at least 3 generations, and then monitor these people by giving them counseling and genetic counseling.

Keywords: human isolates, consanguinity, recessive pathology, genetic counseling

INTRODUCERE

Existența consanguinității și existența unei patologii secundare acesteia au fost semnalate de multă vreme, cu morbiditate crescută și, adesea, cu mortalitate mare.

Din cuplurile și căsătoriile înrudite decurge cel mai adesea o bogată patologie recesivă: de la modificările antropometrice cu reducerea înălțimii, malformații de organe, malformații osteo-articulare, boli neurologice, boli mintale și

Autor de corespondență:

Prof. Dr. Afilon Jompan, Facultatea de Medicină Generală, U.V.V.G., Arad
E-mail: ajompan@yahoo.com

până la fragilitate imunologică, care, în contact cu bolile infectocontagioase, determină o mortalitate mare.

Cauzele care determină această patologie prin consanguinitate se pot datora:

- Condițiilor geografice, cu apariția „izolatelor umane”, departe de căile de comunicație și la distanțe mari față de alte comunități umane
- Existența în unele comunități a unor etnii, ce nu acceptă decât căsătoriile în cadrul aceleiași etnii
- Anumite tradiții impuse de antecedente istorice, din care decurg căsătoriile la persoanele dintr-o anumită clasă socială
- Existența în unele comunități a unei minorități religioase, ce practică mariajul doar între membrii minorității

Termenul de „izolat uman” a fost folosit încă din secolul XV, atunci când au fost găsite populații închise în insule din Oceanul Pacific, departe de căile de comunicație, ce nu se puteau deplasa la distanțe foarte mari pentru a realiza panmixia necesară unor generații sănătoase genetic și imunologic.

Asemenea izolate umane au fost apoi descoperite și descrise pe toate continentele lumii.

În aceste izolate umane din Oceanul Pacific, apariția unor boli infectocontagioase – fără o gravitate majoră în alte comunități, precum varicela, pertusis, rujeolă, difterie – a dus la o mortalitate în masă sau chiar a întregii populații, cu dispariția unor izolate umane. Într-un izolat uman mare din orașul New York s-au descris o multitudine de boli grave genetic precum: microcefalie, encefalopatii metabolice, boli mintale, epilepsie.

La noi în țară, sunt binecunoscute patologii legate de izolate umane:

- În unele zone izolate din Delta Dunării s-a constatat retard mental.
- La populațiile tribale de romi, au fost depistate boli osoase, boli dermatologice, boli mintale și neuropatii
- În anumite izolate din sudul României au fost descrise patologii frecvente ale bolilor oculare și ale etilismului gamma

Exemple ale unor izolate umane din Banat

Wolfsberg (Muntele Lupului) – azi Gărbăna, Jud. Caraș-Severin

Așezare la 1.000 m altitudine în Munții Semenicului, la 36 km de Reșița. Înființată în 1828 de pemi (populație germană din Boemia de Sud și Pădurea Bavareză), ce vorbesc un dialect ger-

man cu foarte multe cuvinte cehe. Acești coloniști sunr „oameni ai muntelui” ce au străbătut mii de km și au venit să muncească în domeniul forestier, deoarece lemnul era căutat pentru furnalele din Reșița, Ferdinand (azi Oțelul Roșu), Bocșa. Ei și-au clădit gospodăria și au muncit, dorind „să fie lăsați în pace” aici, în Munții Semenic.

Nu se căsătoreau decât între ei, chiar dacă erau rude mai îndepărtate sau mai apropiate, o familie putând avea chiar 7 copii și evenimentele s-au desfășurat pe 6 generații (peste 100 de ani), în anul 1950 atingând aproape 700 de locuitori. În anul 1992, au emigrat în Germania în masă, azi, așezarea numărând doar 26 de locuitori permanenți. Ei vin acum ca turiști sau chiar si-au preluat vechile locuințe. În această așezare „cocoțată” în vârf de munte din Banat, în zilele noastre se desfășoară activități turistice și un festival renumit de jazz ce adună peste 30.000 de participanți, în pensiuni, hoteluri, mașini și corturi, fiind considerat cel mai mare și mai renumit festival de jazz din Europa. Totodată, localitatea a devenit un centru turistic important pentru sporturi extreme și locul de desfășurare a unei tabere zonale de sculptură în aer liber.

Zorile (Județul Caraș-Severin)

În Banatul de munte, la începutul secolului XX, începând cu anul 1907 până în 1910, a fost colonizat tot pentru muncă în pădure un grup de populație originară din nordul Maramureșului istoric, zona Carpaților Păduroși, de etnie ucraineană. S-au căsătorit doar între ei și aveau foarte mulți copii, ajungând în 6 generații la 150 de gospodării. În 2011, se înregistrează 382 locuitori.

Charlottenburg (azi Șarlota, Județul Timiș)

În anul 1771, au fost colonizați de către generalul austriac Johann Altringen, într-o pădure de circa 1.200 de hectare, la 44 km de Timișoara, 32 familii (171 de persoane) din Trento (Tiro-lul de Sud), azi în Italia, dar și din Lorena și Baden-Wurtemberg, într-o localitate ce s-a înființat în formă perfectă de cerc, având în mijloc biserica. Numele așezării a fost dat după soția generalului, numită Charlotte.

Fiind o populație izolată în timpul acela, în afara drumului Timișoara-Lipova, membrii așezării au practicat căsătoriile între ei, în cadrul etniei. În zilele noastre, e singurul sat în formă de cerc din România, ce are cel mai mare parc de vânătoare din țară, care în 1918 a trecut din proprietatea unor nobili austrieci la Casa Regală

a României, acum aflându-se în patronajul statului român, prin Direcția Silvică a județului Timiș.

Lindenfeld (Câmpul cu tei)

Localitatea din Banatul de munte, la 760 m altitudine în Munții Semenic, a fost fondată în anul 1827 prin colonizarea a 36 de familii de germani din Boemia aduși de Imperiul Austro-Ungar cu scopul de a apăra Banatul împotriva turcilor pe așa-numita graniță militară bănățeană. Ei au iernat în casele de frontieră ale regimentului valaho-ilir numărul 13 și reprezentau pemii veniți din regiunea Klattau.

Pentru construirea caselor, ei au fost nevoiți să taie pădurea, de asemenea, pământul promis era tot împădurit – toate fiind situate în climatul aspru al munților Semenic. În 1880, populația ajunsese la 146 de persoane, toți de etnie germană, ce constituiau un izolat uman pe bază etnică. Se casatoreau între ei, indiferent de gradul de rudenie și niciodată nu a avut loc o căsătorie mixtă.

Membrii comunității lucrau în silvicultură (tăiat și reînsămânțat copacii pe ogoare). În 1910, populația era de 230 de persoane, toți de etnie germană, iar în 1930, ajunsese la 354 persoane, toți de etnie germană. Urmează procesul de depopulare, cu un vârf în 1992. Iar în 1998, când migrează în Germania, nu rămâne decât un singur bătrân, ce moare în iulie 2014, într-un accident. În prezent, este un sat părăsit, un sat de munte din Banatul de munte, Județul Caraș-Severin. Condițiile grele de trai și muncă au dus la depopulare. Ruinele fostului sat de pemi pot fi vizitate de turiști.

În sat se ajungea doar cu căruța trasă de cai. Până azi în localitate nu a existat și nu s-a construit un drum accesibil. Drumul Lindenfeld-Gă-

râna (Wolfsberg) durează 3 ore și jumătate de mers pe jos.

DISCUȚII ȘI CONCLUZII

Multitudinea de boli genetice au în prim-plan boli ale sistemului nervos central, boli psihice, boli ale organelor de simț, care se multiplică în condițiile de existență a unor izolate umane prin potențarea mutațiilor ancestrale.

În genere, numărul mic de strămoși, care în următoarele 4-5 generații practică în continuare căsătorii la persoane înrudite, duce la transmiterea unor boli cu caracter dominant.

Descendenții din asemenea familii moștesc un bagaj ereditar redus, iar șansa întâlnirii genelor identice duce la o exprimare patologică.

Studiul izolatelor umane a fost inițiat de Dr. N.C. Lupu, prin specialiști din centrul universitar Timișoara, cu aprobarea Academiei Române și implicarea Acad. Șt. M. Mincu, cu echipe din cadrul laboratorului de genetică al Institutului de Endocrinologie București.

Au fost întocmite unele echipe cu specialiști antropologi, geneticieni, medici și sociologi, avându-i în frunte pe Dr. N.C. Lupu și Dr. C. Maximilian, alături de alte personalități precum Dr. B. Ionescu, Dr. H. Biconte și Dr. M. Ciovîrnache și medici din localitățile studiate.

Pentru medicul de familie, cunoașterea AHC (familiale) pe mai mult de 2 generații – și nu doar la părinți, frați și bunici – este absolut necesară, iar descoperirea unei patologii generaționale necesită un pedigree complet și eventual consult genetic.

Ar fi benefic dacă fiecare medic de familie ar lua într-o evidență specială asemenea familii, le-ar monitoriza pentru tot restul vieții, acordându-le consiliere și sfat genetic.

REFERENCES

1. Covic M, Stefanescu D, Sandovici I. Genetica medicală, Ed. Polirom, 2011.
2. Jompan A. *Medicine de Famille* – ed. franceză, Editura Eurostampa, XI^{ème} édition, révisé 2016.
3. Jompan A. Patologie esențială în medicina familiei. Ed. Eurostampa, Timișoara, 2017.
4. Maximilian C, Ioan DM. Dicționar Enciclopedic de Genetică. București, 1984.
5. Neumann V. Istoria Banatului. Editura Academiei Române, 2016.
6. Restian A. Patologia informațională. Editura Academiei Române, București, 1997.
7. Toroc A.V. Veacurile trec, vatra tot ramane. Editura Eurostampa, Timișoara, 2002.
8. Varga E. Statistica Recensământelor după limba maternă, respectiv naționalitate. Județ Timiș 1880-2002.