



## ΠΑΙΔΙΑΤΡΙΚΗ, ΒΙΟΧΗΜΕΙΑ ΚΑΙ ΓΕΝΕΤΙΚΗ

Υπό

Καθηγητού MAURICE LAMY

Ἡ παιδιατρικὴ ἐξειλίχθη πολὺ. Ἡ προληπτικὴ ἰατρικὴ καὶ ἡ θεραπευτικὴ ἔκαμαν ὥστε νὰ ὑποχωρήσουν αἱ λοιμῶδεις νόσοι. Εἰς ἀντίρροπον, αἱ συγγενεῖς παθήσεις καὶ αἱ κληρονομικαὶ νόσοι ἀποκτοῦν μὲ κάθε παρερχόμενον ἔτος περισσοτέραν σημασίαν. Ἀρχίζομεν νὰ ἀντιλαμβάνωμεθα ὠρισμένους ἀπὸ τοὺς μηχανισμούς, οἱ ὅποιοι, κατὰ τὴν περίοδον τῆς ἐμβρυογενέσεως, τοὺς τρεῖς πρώτους μῆνας τῆς ἐνδομητρίου ζωῆς, προκαλοῦν τὰς διαπλαστικὰς πλημμελείας. Γνωρίζομεν ὅτι καὶ ἄλλα δυσπλασία, πολυαριθμότεραι ἀναμφιβόλως, προκύπτουν ἐκ τῆς δράσεως ἐνὸς χρωματοσωματικοῦ γόνου. Συχνὰ ἐπίσης, πάρα πολὺ συχνὰ ἴσως, ἡ δρᾶσις ἐνὸς γόνου, τὸν ὅποιον καταχρηστικῶς ὀνομάζομεν πλημμελεῖ, ἐν πάσῃ περιπτώσει «μετηλλαγμένον», μεταφράζεται εἰς μίαν διαταραχὴν τοῦ μεταβολισμοῦ. Εἶναι ἡ διαταραχὴ αὕτη ἡ συνέπεια τοῦ μπλοκάξ μιᾶς ἐνζυματικῆς ἐξεργασίας, ἡ ὁποία προσδιορίζει τὸν μετασχηματισμὸν ἢ τὴν σύνθεσιν μιᾶς ὠρισμένης οὐσίας. Τὸ μπλοκάξ τοῦτο καταλήγει εἰς τὴν ἀθροισιν ἐντὸς τοῦ ὄργανισμοῦ ἢ εἰς τὴν ἀποβολὴν διὰ τοῦ νεφροῦ μιᾶς οὐσίας ἐνδιαμέσου μεταξὺ ἐκείνης ἡ ὁποία εἶναι ἡ ἀφετηρία τῆς ἐν λόγω ἐξεργασίας καὶ ἐκείνης ἡ ὁποία εἶναι ἡ φυσιολογικὴ τῆς κατάληξις.

Εἰς τὸν Ἄρτσιμπαλντ Γκάροντ, ἕνα Ἄγγλον ἰατρόν, ἀνήκει ἡ τιμὴ ὅτι εἶχε τὴν πρώτην φωτεινὴν ἰδέαν ἐπὶ τῶν φαινομένων τούτων. Εἰς μίαν ἐργασίαν, ἡ ὁποία χρονολογεῖται ἀπὸ τὸ 1902, ὀλίγον μετὰ τὴν ἐμφάνισιν τῶν νόμων τοῦ Μέντελ, ὁ Γκάροντ ἔδειξε πῶς μία μεταβολικὴ ἰδιοσυστατικὴ διαταραχὴ δύνανται νὰ προκαλῆται ὑπὸ τῆς δράσεως ἐνὸς κληρονομικοῦ παράγοντος,

θὰ ἐλέγαμεν ἐνὸς «γόνου» εἰς τὴν σημερινὴν μας γλώσσαν.

Περιγράφων τὴν ἀλακτονουρίαν καὶ δεικνύων ὅτι ἐπρόκειτο περὶ μιᾶς ἀνικανότητος τοῦ ὄργανισμοῦ νὰ μεταβολίσῃ τελείως δύο ἀμινοξέα, τὴν φαινυλαλανίνην καὶ τὴν τυροζίνην, ἔδιδε τὸ πρῶτον παράδειγμα μιᾶς ἐκ τῶν ἐνδογενῶν πλημμελειῶν τοῦ μεταβολισμοῦ, τὴν ὁποίαν ὁ ὄρος «κληρονομικαὶ διαταραχαὶ» δὲν ἀποδίδει παρὰ ἀτελῶς.

Ἀπὸ μιᾶς δεκαπενταετίας ἐγένοντο ἀξιοσημεῖωτοι ἐν προκειμένῳ πρόοδοι, ἀνεπτύχθη δὲ μία νέα ἐπιστήμη. Γνωρίζομεν σημερινὸν ὠρισμένον ἀριθμὸν νόσων, τῶν ὁποίων ἡ αἰτία ἦτο σκοτεινὴ καὶ ὁ φυσιοπαθολογικὸς μηχανισμὸς ἀτελῶς προσδιωρισμένος, καὶ αἱ ὁποῖαι φανερόνουν ἀναμφιβόλως μίαν ἐνδογενῆ διαταραχὴν τοῦ μεταβολισμοῦ.

Αἱ μεταβολικαὶ αὗται διαταραχαὶ ἀναπαρήχθησαν καὶ πειραματικῶς. Αἱ ἀξιοσημεῖωτοι ἐργασίαι τῶν Μπίντλ καὶ Τέιτομ, αἱ ὁποῖαι ἐγένοντο εἰς ἕνα εἰδικὸν μύκητα, τὴν *Neurospora crassa*, ἀπέδειξαν ὅτι εἶναι δυνατόν νὰ ἐπιτύχωμεν διὰ τῆς δράσεως τῶν ἀκτίνων X ἢ τῶν ὑπεριωδῶν τοιούτων νέα ἄτομα, τὰ ὁποῖα, κατ' ἀκολουθίαν μιᾶς μεταλλακτικῆς ἐξεργασίας, ἔχουν χάσει αὐτὸ ἢ ἐκεῖνο τὸ ἐνζυμὸν τὸ ἱκανὸν νὰ πραγματοποιῆ τὴν σύνθεσιν ἐνὸς ἀμινοξέος ἢ μιᾶς βιταμίνης. Χωρὶς καμμίαν ἀμφιβολίαν, τὸ ἴδιον φαινόμενον παράγεται καὶ εἰς τὸ ἀνθρώπινον εἶδος. Τὰ παραδείγματα, τὰ ὁποῖα θὰ παραθέσωμεν, ἀποκαλύπτουν ἀναμφιβόλως ἕνα παρόμοιον μηχανισμόν.

Αἱ νόσοι, τὰς ὁποίας οἱ ἰατροὶ καὶ εἰδικώτερον οἱ παιδίατροι ἔχουν τὴν εὐκαιρίαν

νά παρατηρούν εις αὐτάς τὰς περιπτώσεις, ὑπαισέρχονται πράγματι εις τέσσαρας κατηγορίας.

Εἶναι δυνατόν νά πρόκειται περί ἐνός μεταβολικοῦ μπλοκάζ, περί μιᾶς διαταραχῆς τῆς διαβατότητος τοῦ νεφρικοῦ σωληναρίου, περί μιᾶς ἀνωμαλίας σχετικῆς πρὸς τὴν ἐντερικὴν ἀπορρόφησιν, εἴτε τέλος περί μιᾶς ἐκτροπῆς εἰς τὴν κατασκευὴν ἐνός εἰδικοῦ μορίου.

Μεταξὺ τῶν παθήσεων αἱ ὁποῖαι εἶναι ἡ συνέπεια ἐνός μεταβολικοῦ μπλοκάζ δυνάμεθα νά ἀναφέρωμεν ὡς παραδείγματα τὴν φαινυλκετονουρίαν, ἡ ὁποία λέγεται ὀλιγοφρενία φαινυλπυρουβική, τὴν γλυκογόνωσιν, ὡς ἐπίσης καὶ τὰς διαταραχὰς τῆς ὁρμονοσυνθέσεως. Ἡ φαινυλκετονουρία εἶναι συνέπεια μιᾶς ἀνικανότητος τοῦ ὁργανισμοῦ νά μεταβολίσῃ τὴν φαινυλαλανίνην διὰ νά τὴν μεταμορφώσῃ εἰς παρατυροζίνην καὶ τελικῶς εἰς μελανίνην. Ἐκ τοῦ γεγονότος τούτου προκύπτει μία ἐπιβράδυνσις ψυχικῆ σημαντικῆ, ἡ ὁποία ἐκδηλοῦται ὡς μία ἀληθῆς τοξικώσις διὰ τῆς φαινυλαλανίνης, ἡ ὁποία διακρατεῖται εἰς τὸ αἷμα, καὶ μιᾶς πλημμελείας εἰς τὸν σχηματισμὸν τῆς χρωστικῆς, ἡ ὁποία ἐκδηλοῦται δι' ἐλλείψεως μελανίνης. Τέλος τὰ οὖρα περιέχουν φαινυλπουρινικὸν δξύ, ἕνα μεταβολίτην τῆς φαινυλαλανίνης. Ἡ γλυκογόνωσις, ἡ ὁποία ὀνομάζεται ἐπίσης γλυκογονικὴ πολυκορία, ἐκδηλοῦται, εἰς τὴν πλεόν κοινὴν μορφήν της, διὰ μιᾶς ἀθροίσεως γλυκογόνου εἰς τὸ ἥπαρ καὶ παρεμπιπτόντως εἰς τοὺς νεφροὺς.

Σημαντικὴ αὐξήσις τοῦ ὄγκου τοῦ ἥπατος, βαρεῖαι διαταραχαὶ τῆς διαπλάσεως αἱ ὁποῖαι ἐκδηλοῦνται κυρίως διὰ νανισμού, ὑπαρξίς ὀξονικῶν σωμάτων εἰς τὰ οὖρα, χαμηλὴ γλυκαιμία, ἐπίτευξις καμπύλης χαμηλῆς ἔπειτα ἀπὸ ἔνεσιν ἀδρεναλίνης, ὅλα αὐτὰ εἶναι τὰ κύρια σημεῖα τῆς νόσου. Αὕτη εἶναι συνέπεια μιᾶς πλημμελείας ἐνζυματικῆς, καθ' ἣν ἐλλείπει εἰς τὰ ἥπατικά κύτταρα ἡ γλυκοζοεξαφωσφατάση.

Γνωρίζομεν ὅτι ἡ πρώτη ὕλη τὴν ὁποίαν χρησιμοποιεῖ ὁ ὁργανισμὸς διὰ νά καταλήξῃ εἰς τὸν σχηματισμὸν τῆς θυροειδικῆς ὁρμόνης ἀντιπροσωπεύεται ὑπὸ τοῦ μεταλ-

λοειδικοῦ ἰωδίου. Ἐξ αὐτοῦ κατασκευάζεται οὗτος κατ' ἀρχὴν τὰς προδρόμους ὁρμόνας, τὴν μονοιωδοτυροζίνην καὶ τὴν διωδοτυροζίνην, ἀκολουθῶν δέ, διὰ συζεύξεως τῶν δύο μορίων τῆς τυροζίνης, τὰς θυρονίνας, τὴν τριωδιτυρονίνην, κατ' ἀρχὰς καὶ ἀκολουθῶν τὴν τετραϊωδοτυρονίνην, ἡ ὁποία ἀποτελεῖ τὴν δραστικὴν ὁρμόνην, δηλαδὴ τὴν θυροζίνην.

Πλεῖστοι μηχανισμοὶ πιθανὸν νά διαταράξουν τὴν ὁρμονοσύνθεσιν, ὅπως εἶναι ἔλλειψις τῆς μεταβολῆς τοῦ μεταλλοειδικοῦ ἰωδίου εἰς ὁργανικὸν τοιοῦτον, ἔλλειψις ἢ πλημμέλεια εἰς τὴν μεταβολὴν τῆς τυροζίνης εἰς θυρονίνην καὶ τέλος πλημμέλεια εἰς τὴν ἀφιδώσιν, δηλαδὴ τὴν ἐπάνοδον τῶν ἰωδοθυρονινῶν εἰς τὴν ἰωδιούχον «πηγὴν» τοῦ ὁργανισμοῦ. Αἱ συνέπεια εἶναι πράγματι αἱ αὐταί: ἡ ἀνάπτυξις μιᾶς ἀνεπαρκείας θυροειδικῆς καὶ ἡ προοδευτικὴ ἐμφάνισις μιᾶς βρογχοκῆλης ὑπὸ τὴν δρᾶσιν τῆς θυροτρόπου ὁρμόνης, ἡ ὁποία, ἐν ἐλλείψει φυσιολογικῆς θυροειδικῆς ὁρμόνης, δὲν φρενάρεται κατὰ τὸν αὐτὸν τρόπον.

Ἐπάρχει ἐπὶ πλεόν μία πλημμέλεια ἐνζυματικῆ, ἡ ὁποία ἀπαγορεύει τὴν σύνθεσιν μιᾶς ἐπινεφριδικῆς ὁρμόνης, τῆς ὕδροκορτιζόνης ἢ συνθέσεως F. Εἰς τὴν πλεόν κοινὴν μορφήν πρόκειται περί τῆς ἐλλείψεως ἐνός ἐνζύμου, τῆς 21-ὑδροξυλάσης, ἡ ὁποία, μπλοκάροντας τὴν σύνθεσιν τῆς ὁρμόνης αὐτῆς, καταλήγει εἰς τὴν κατακράτησιν τῆς 17-ὑδροξυπρογεστερόνης καὶ τὴν ἀποβολὴν τῶν μεταβολιτῶν της ὑπὸ μορφήν πρεγνανδιόλης καὶ πρεγναντριόλης. Ἐπειδὴ δὲ ἡ ὁρμόνη δὲν συντίθεται φυσιολογικῶς, ἡ ἔκκρισις τῆς προσθιοῦποφυσικῆς φλοιοδοτρόπου ὁρμόνης δὲν φρενάρεται, δὲν ἀναχαίτιζεται. Προκύπτει ἐκ τούτου μία ὑπερτροφία τῶν ἐπινεφριδίων καὶ παραγωγή ἐν ἀφθονίᾳ ἀνδρογόνων, αἵτινες προκαλοῦν εἰς τὸ νέο ἄγῳρι μίαν πρόωρον ψευδοεφηβίαν καὶ εἰς τὸ κορίτσι μίαν ἀνδροειδίαν. Εἰς μίαν ἄλλην ποιικιλίαν καταστάσεων, ἡ ὁποία χαρακτηρίζεται ἐνίοτε ὑπὸ τὸ ὄνομα τοῦ συνδρόμου τῶν Ντεμπρέ-Φίμπιγκερ, ἄλλαι διαταραχαὶ εὐρίσκονται συνδεδασμέναι, ἰδιαιτέρως δὲ ἀπώλεια ἁλατος, ἡ ὁποία δύναται νά συνεπαχθῇ εἰς



τὸ νεογνὸν μίαν κατάστασιν ἀφυδατώσεως ὀξείας καὶ ταχὺν θάνατον.

Δευτέρα κατηγορία γεγονότων περιλαμβάνει τὰς διαταραχὰς τῆς μεταφορᾶς εἰς τὸ ὕψος τοῦ νεφρικοῦ σωληναρίου. Γνωρίζομεν ὅτι τὰ φαινόμενα τῆς διηθήσεως καὶ ἐπαναπορροφήσεως, τὰ σχετικὰ πρὸς τὸ ὕδωρ, τὸ ζάχαρον, τὸ χλωριούχον νάτριον, τὰ ἀμινοξέα καὶ ἄλλα σώματα, συνδέονται πρὸς τοπικὰς ἐνζυματικὰς ἐξεργασίας. Μία ἐνζυματικὴ πλημμέλεια δύναται νὰ καταλήξῃ εἰς τὴν ὑπερβολικὴν ἐπαναπορρόφησην μιᾶς οὐσίας ἣ ὅποια ὑπὸ κατὰ φύσιν ὄρους ἀπεκρίνεται. Εἰς τὴν κυστίνωσιν π.χ. ἡ κατακράτησις ἐνὸς θειοῦχου ἀμινοξέος, τῆς κυστίνης, ἔχει ὡς συνέπειαν τὴν ἐναπόθεσιν τοῦ ὀξέος τούτου εἰς τὸ ἦπαρ, εἰς τὸν μυελὸν τῶν ὀστέων, εἰς τὸν κερατοειδῆ καὶ ἐπίσης εἰς τὸν νεφρὸν.

Ἀντιθέτως, μία ἀνεπάρκεια εἰς τὴν ἐπαναπορρόφησην τῆς γλυκόζης, τῶν φωσφορικῶν, τῶν ἀμινοξέων, δύναται νὰ προκαλέσῃ νεφρικὸν διαβήτην, ἕνα διαβήτην φωσφατικὸν ἢ ἀκόμη μίαν διαταραχὴν πλέον ἐπίπλοκον, ἕνα διαβήτην γλυκοφωσφαμινοῦχον, τὸ σύνδρομον τὸ ὀνομαζόμενον τῶν *Tόνη-Ντεμπρέ-Φανκόνι*. Πλημμέλεια εἰς τὴν ἀπορρόφησην τῶν τεσσάρων ἀμινοξέων, τῆς κυστίνης, τῆς λυσίνης, τῆς ἀργινίνης καὶ τῆς ὀρνιθίνης, καταλήγει εἰς τὴν ἐμφάνισιν ἐνὸς συνδρόμου, τὸ ὁποῖον ὀνομάζεται σύνδρομον *κυστινουρίας*, καὶ εἰς τὴν πρόκλησιν διαταραχῶν δευτερευουσῶν ὑπὸ μορφὴν οὕρικῆς λιθιάσεως.

Ὅταν τὸ ὕδωρ ἐπαναπορροφᾶται ἀνεπαρκῶς, παρατηρεῖται ἀνάπτυξις ἐνὸς νεφρογενοῦς ἀποίου διαβήτου, ὅστις διαφέρει τοῦ κοινοῦ ἀποίου διαβήτου ὡς ἐκ τῆς ἀντιστάσεώς του εἰς τὴν πιτρεσσίνην (ὀπιθιοῦποφυσικὴν ὁρμόνην).

Τρίτῃ τάξιν γεγονότων περιλαμβάνει τὰς διαταραχὰς τῆς ἐντερικῆς ἀπορροφήσεως. Ἡ ἰδιοπαθικὴ αἰμοχρωμάτωσις ἐκδηλοῦται εἰς τὸν ἐνήλικον διὰ μιᾶς μελανοδερμίας, ἡπατικῆς κίρρωσεως καὶ ἐνίοτε διαβήτου, ἅπανσι δὲ αἱ παθολογικαὶ αὗται καταστάσεις προκύπτουν ἐκ τῆς ἀθροίσεως σιδήρου ἐντὸς τῶν σπλάγχων. Ἡ νόσος, εἶναι ἀληθὲς, δὲν ἐκδηλοῦται παρὰ εἰς τὸν

ἐνήλικον, ἀλλὰ ἡ διαταραχὴ ὑφίσταται ἀπὸ τῆς γεννήσεως, καὶ γνωρίζομεν σήμερον νὰ τὴν διαπιστώσωμεν στὸ παιδί χάρις εἰς τὴν ἀνεύρεσιν μιᾶς ηὔξημένης σιδηραϊμίας καὶ ἐνὸς ηὔξημένου συντελεστοῦ κορεσμοῦ τῆς σιδηροφυλλίνης. Εἰς τὰς ἀρχὰς τῆς διαταραχῆς ταύτης πρέπει νὰ κατηγορησώμεν, καὶ τὸ πρᾶγμα εἶναι ἀσφαλές, μίαν ἐκσεσημασμένην ἀπορρόφησην σιδήρου ἀπὸ τοῦ ἐντερικοῦ βλενογόνου. Ἴσως, δι' ἀναλόγου μηχανισμοῦ, ἀλλὰ ὁ ὁποῖος σχετίζεται αὐτὴν τὴν φορὰν μὲ τὸν χαλκόν, ἐξηγεῖται καὶ ἡ νόσος τοῦ Οὐίλσον, τῆς ὁποίας αἱ ἐκδηλώσεις αἱ πλέον προφανεῖς εἶναι προοδευτικὴ κίρρωσις τοῦ ἥπατος καὶ ἐμφάνισις νευρολογικῶν διαταραχῶν. Ἐδῶ ἐπίσης πρόκειται περὶ μιᾶς νόσου ἣ ὅποια ὑφίσταται ἀπὸ τῆς γεννήσεως καὶ τὴν ὁποίαν εἶναι δυνατόν νὰ διαπιστώσωμεν ἐνωρὶς εἰς τὸ παιδί. Ἐνίοτε, ἀντὶ ὑπερβολικῆς ἀπορροφήσεως ἐκ τοῦ ἐντέρου ὑπάρχει πλημμελὴς τοιαύτη, τὴν ὁποίαν σημειοῦμεν. Πρόκειται, κατὰ μίαν πιθανωτάτην ὑπόθεσιν, περὶ ἀνεπαρκοῦς ἀπορροφῆσεως ἀσβεστίου ἀπὸ τοῦ ἐντέρου, ἣ ὁποία ἐξηγεῖ ὠρισμένην ποικιλίαν τοῦ βιταμινοανθεκτικοῦ ὑποφωσφαταιμικοῦ ραχιτισμοῦ.

Εἰς τετάρτην κατηγορίαν ἀθροίζομεν τὰς νόσους τὰς ὁποίας ὁ Πάουλιγγ ὀνομάζει μὲ ἕνα ἄν ὄρον *λίαν ἐπιτυχῆ, μοριακὰς νόσους*. Ἐδῶ μία πλημμέλεια ἰδιοσυστατικῆ καὶ κληρονομικῆ ἀπαγορεύει τὴν σύνθεσιν ἐνὸς μορίου καὶ μιᾶς ὁμάδος μορίων. Τὸ οὐσιῶδες βιολογικὸν σημεῖον αἰμοφιλίας π.χ. εὐρίσκεται εἰς τὴν πλημμέλειαν τῆς συνθέσεως ὠρισμένης σφαιρίνης, ἣ ὁποία ὀνομάζεται *ἀντιαιμοφιλική*. Ταύτης ὑπάρχουν πολλὰ ποικιλία.

Μία ἀπὸ τὰς πλέον ἐνδιαφερούσας ἀνακαλύψεις αἱ ὁποῖαι ἐγένοντο κατὰ τὰ τελευταῖα ἔτη εἶναι ἐκείνη τῶν αἰμοσφαιρινοπαθειῶν. Γνωρίζομεν, πρᾶγματι, ὅτι ὠρισμένα ἄτομα δὲν εἶναι ἱκανὰ νὰ σχηματίσουν ὀρθῶς τὸ μόριον τῆς αἰμοσφαιρίνης. Ἀντὶ δηλαδὴ νὰ σχηματίσουν τὴν φυσικὴν αἰμοσφαιρίνην τὴν ὀνομαζομένην Α, σχηματίζουν μίαν ἄλλην, τὴν αἰμοσφαιρίνην S ἢ τὴν αἰμοσφαιρίνην C, τῶν ὁποίων αἱ φυσικοχημικαὶ ιδιότητες εἶναι διάφοροι

και συνεπάγονται μίαν ειδικήν ευθραυστότητα των ερυθρών αιμοσφαιρίων. Αι έργασίαι του Ίγκραμ μᾶς ἔμαθαν ὅτι ἡ ἀνωμαλία τῆς ὑψῆς δὲν ἀφορᾷ τὸ συστατικὸν αἷμο- ἀλλὰ τὸ συστατικὸν σφαιρίνη, καὶ ὅτι αὐτὴ ἡ διαφορά συνίσταται εἰς τὴν ὑποκατάστασιν ἐνὸς ἀμινοξέους ὑπὸ ἐνὸς ἄλλου ποῦ εἶναι διάφορον: τὸ γλουταμινικὸν δξύ, ἓνα συστατικὸν τῆς φυσιολογικῆς αἰμοσφαιρίνης A, ἀντικαθίσταται ὑπὸ τῆς βαλίνης εἰς τὴν περίπτωσιν τῆς αἰμοσφαιρίνης S καὶ ὑπὸ τῆς λυζίνης εἰς τὴν περίπτωσιν τῆς αἰμοσφαιρίνης C.

Ἀνεφέραμεν ἀνωτέρω προχείρως μερικὰς ἀπὸ τὰς μεταβολικὰς διαταραχὰς, τὰς ὁποίας ὁ παιδιάτρος διαπιστώνει. Εἰς τὴν πραγματικότητά, αἱ ἐνδογενεῖς ἐκτροπαὶ τοῦ μεταβολισμοῦ ἀντιπροσωπεύουν μὲγάλον ἀριθμὸν, καὶ πολλὰ ἄλλα γεγονότα θὰ ἠδύναντο νὰ σημειωθοῦν σχετικῶς.

Ὁ λευκισμὸς (albinismus) π.χ. εἶναι μία διαταραχὴ ἡ ὁποία σχετίζεται πρὸς τὴν τυροσίνην. Ὄταν ὁ μεταβολισμὸς τῶν γλυκιδῶν διαταράσσεται, καταλήγουμεν εἰς τὸν σακχαρώδη διαβήτην, εἰς τὰς αὐτομάτους ὑπογλυκαιμίας, εἰς τὰς πεντοζουρίας, τὰς φρουκτοζουρίας καὶ εἰς τὰς διαταραχὰς τῆς ἐνδοσφαιριαικῆς γλυκολύσεως, αἵτινες προκαλοῦν ὠρισμένας αἰμολυτικὰς νόσους.

Ὁ γκαργκοῦλισμὸς φαίνεται ὅτι ἀντιπροσωπεύει μίαν ἀνωμαλίαν σχετικὴν πρὸς τὰς βλεννοπολυσακχαρίδας. Ἡ νόσος τοῦ Γκοσέ, ἡ νόσος τῶν Νίμαν-Πικ καὶ ἡ νόσος τῶν Τέν-Σάξ ἐκφράζουσι ὠρισμένας πλημμελείας τοῦ μεταβολισμοῦ τῶν λιπιδῶν.

Μία ἀνωμαλία τῶν χρωστικῶν ἐκδηλοῦται διὰ μεθαιμοσφαιρινουρίας, πορφυρίας καὶ ἰδιοσυστασικοῦ ἱκτέρου. Ἡ ὑποφωσφατασία εἶναι ἡ ἔκφρασις ἡ ἄμεσος μιᾶς πλημμελείας τῆς δράσεως τῆς φωσφατάσης. Ἴσως νὰ πρέπει νὰ ἀναφέρωμεν καὶ ὠρισμένας ἐκτροπὰς αἱ ὁποῖαι καταλήγουν εἰς πλημμελίαν τοῦ σχηματισμοῦ ἢ τῆς λειτουργίας τῶν μυῶν, ὅπως τὰς διαπιστούμεν εἰς τὴν μυασθένειαν, τὰς μυοπαθείας ἢ τὰς μυοτονίας.

Γνωρίζομεν σήμερον ὡς βέβαιον ἐπιστημονικῶς ὅτι ἅπασαι αἱ μεταβολικαὶ νόσοι εἶναι κληρονομικαὶ καὶ ὅτι ἐξαρτῶνται ἀπὸ ὠρισμένους γόνους. Ἡ φενυλπυρουβική ὀλιγοφρενία, αἱ γλυκογονώσεις, αἱ διαταραχαὶ αἱ ὁποῖαι σχετίζονται πρὸς τὴν σύνθεσιν τῆς θυροειδικῆς ὀρμόνης καὶ τῆς ὑδροκορτιζόνης, ἡ κυστινουρία καὶ ἡ κυστίνωσις, εἶναι παθήσεις κληρονομικαὶ αἱ ὁποῖαι, μεταδιδόμεναι ὡς ὑποτακτικαί, κτυποῦν, προσβάλλουν μόνον τοὺς ὁμοζυγώτας. Ὁ νεφρικός διαβήτης, ἡ ἰδιοπαθῆς αἰμοχρωμάτωσις, εἶναι νόσοι ἐπικρατοῦσαι. Ὁ ὑποφωσφαταιμικός ραχίτισμὸς, ὁ βιτοαμινοανθεκτικός, εἶναι πιθανῶς μία νόσος ἐπικρατοῦσα σχετιζομένη πρὸς τὸ γενετήσιον χρωματόσωμον X, ὅπως τείνει νὰ τὸ ἀποδείξῃ τὸ γεγονὸς ὅτι ἡ βλάβη οὐδέποτε μεταδίδεται ἀπὸ τοῦ πατρὸς εἰς τὸν υἱόν. Γνωρίζομεν τὴν μετάδοσιν τῆς αἰμοφιλίας, ἡ ὁποία ἀποτελεῖ τὸ πρωτότυπον τῶν ὑποτακτικῶν νόσων, αἱ ὁποῖαι σχετίζονται πρὸς τὸ γενετήσιον χρωματόσωμον X.

Ὁ νεφρογενῆς διαβήτης, ὁ ὁποῖος προσβάλλει τὸ ἄρρεν φύλον, ὑπακούει εἰς τὸν αὐτὸν νόμον. Ὄσον ἀφορᾷ τὰς αἰμοσφαιρινοπαθείας, γνωρίζομεν ὅτι εἰς τὴν ἑτεροζυγωτικὴν κατάστασιν αὗται δὲν ἐκδηλοῦνται παρὰ ὑπὸ μικροτέρων σημείων, διὰ μιᾶς διαταραχῆς μοναδικῶς βιολογικῆς. Εἰς τοὺς ὁμοζυγώτας τοῦναντίον ἡ νόσος ὑποδέεται μίαν ἔκφρασιν σοβαρὰν καὶ φονεῦει συχνὰ τὰ παιδιὰ ποῦ εἶναι οἱ φορεῖς τῆς πρὶν ἢ φθάσουν τὴν ἑφηβείαν.

Τὸ νὰ παραθέσωμεν, ὅπως ἐκάναμε, ὠρισμένον ἀριθμὸν νόσων, αἱ ὁποῖαι ἀντιπροσωπεύονται οὐσιωδῶς ὑπὸ κληρονομικῆς διαταραχῆς τοῦ μεταβολισμοῦ, σημαίνει νὰ καταδείξωμεν τὴν σημασίαν καὶ τὸ ἐνδιαφέρον τῶν προβλημάτων τὰ ὁποῖα αὗται θέτουν εἰς τοὺς παιδιάτρος. Ἡ μοντέρνα αὐτὴ παιδιατρικὴ, ἡ ὁποία εὕρισκεται εἰς τὸ σταυροδρόμιον τῆς γενετικῆς καὶ τῆς βιοχημείας, εἶναι ἡ σημερινὴ παιδιατρικὴ, καὶ θὰ εἶναι ἀκόμη περισσότερο ἡ αὐριανὴ τοιαύτη.