

EDITORIAL : VAN DIE REDAKSIE

MEDICINE AND GENETICS

Just over a year ago, an issue of the *South African Medical Journal* devoted an editorial article to 'Medical genetics',¹ and several other articles in that issue, dealing with diverse aspects of medical genetics, testified to the growing awareness of the importance of this discipline in medicine.

The last decade has evidenced an unparalleled advance in genetics. Notable developments have been the elaboration of the genetic code in terms of the Watson-Crick model for deoxyribonucleic acid, with the consequent extension of our understanding of gene action and regulation. This study at the level of molecular disorder has provided a new meaning for biochemical genetics, and the original enunciation of the one gene—one enzyme hypothesis of Beadle and Tatum appears now in the sophisticated form of one gene—one polypeptide. Then the demonstration that the chromosome complement of man is 46 and not 48, as had been supposed for many years, has resulted in a flare-up of research activity in the area of cytogenetics. Following on the discovery of trisomy 21 in Down's syndrome, a veritable deluge of cytopathogenetic states have been revealed in man, and a strong correlation now exists between chromosome aneuploidy and congenital abnormality.

The convergence of these primary avenues of approach, submicroscopic or molecular genetics on the one hand and cytogenetics on the other, have borne fruit in our wider appreciation of congenital disorder in man. While significant victories have been gained in the battle with our ambient circumstances (as in the control of infectious diseases), the problem of inborn aberration in man has become highlighted and looms ominously on the horizon of our times. The genetic thread, in fact, is seen to pattern the whole wide fabric of modern medicine and is most obvious at the fringes of research, where the weave is new. Its profound significance can be gleaned when we note that 5% of the population have the genotype for diabetes mellitus and 1% for hyperuricaemia; approximately 1 out of every 300 live births has a chromosome anomaly;

advances in our comprehension of mental disorder are being made in terms of genetic concepts; the vast majority of disorders of metabolism are genetic in origin; a chromosomal or genetic factor is implicated in many forms of neoplasia; and a wider view of humanity on the evolutionary canvas and its destiny may be obtained through genetic considerations.

It is apparent that an understanding of this genetic spectrum—ranging from molecular genetics to the more philosophic concepts about human destiny—is an essential part of the equipment of the physician. Yet those involved in clinical medicine have little knowledge of even basic mechanisms, and the language of genetics is foreign to them.* Indeed, while most medical centres in the world have departments devoted to instruction and research in this science, South Africa still lags far behind in this respect.

However, several groups in the Republic have been caught up in the wave of enthusiasm and interest which has swept overseas centres. This country, with its diverse racial groups and where a population explosion has occurred, provides a unique situation for genetic investigation.

In this issue articles appear which emanate mainly from the work and stimuli of the Clinical Genetics Unit at the Johannesburg Hospital. Prof. L. A. Hurst, as the moving force behind this unit, has contributed on a subject which has long been a special interest of his—the genetics of mental disorder. Drs. Anderson, Wallace and Goeller provide results of basic research on cytopathogenetics with consideration of autosomal and sex-chromosome abnormality. The current thoughts on the genetic code are surveyed by Dr. Nolte; Drs. Sinclair and Anderson probe aspects of man's destiny; and Prof. P. V. Tobias, of the Department of Anatomy of the University of the Witwatersrand, contributes a stimulating paper on 'Genetics in medical education'.

1. Editorial (1963): *S. Afr. Med. J.*, 37, 203.

DIE DAG VAN MÔRE

Meer as enige ander mediese studie, laat die genetiese oorsake van die dag van môre dink. Dit is 'n onderwerp wat die verbeelding aangryp en die mens laat bespiegel, nie alleen oor sy toekomstige voortbestaan op hierdie planeet nie, maar of die toekoms in wese soos die hede sal wees.

Hoe om die evolusie te beheer en in die regte rigting te stuur, is 'n opwindende vooruitsig, en word een van die dringendste vraagstukke van ons tyd. Soos hy die atoom geharnas het en ten goede of kwade kan inspan, is dit ook binne die mens se bereik om die genes te kniehalter, of hulle bandeloos en verwoestend vry te stel.

*A glossary of genetic terms will be found on page 354.

Die genetiese oorsake van die afgelope tien jaar groot vooruitgang gemaak. Veral het daar met die hulp van die Watson-Crick model vir deoxyribonukleïensuur 'n beter uiteensetting gekom van die genetiese kode. 'n Beter begrip van die genes se werking en gedrag het gevolg.

Die ontrafeling van die genetiese draad het aan die lig gebring hoe nou hierdie vak met ander mediese begrippe saamgeveg is. Die belangrikheid daarvan kan beter begryp word as daarop gelet word dat 5% van die bevolking die genotipe van suikersiekte dra en 1% dié van hiperurisemie; dat 'n chromosoom-anomalie in 1 uit elke 300 lewende

geboortes aangetoon is; dat nuwe begrippe oor verstandelik versteurdes volgens die genetiese konsep gevorm is; dat die meeste metaboliese siektes 'n oorerflike verwantskap toon en dat genetiese faktore selfs op sekere vorme van neoplasme betrekking kan hê.

Hierdie feite in ag geneem, is dit 'n jammerte dat die meeste geneeshere slegs 'n oppervlakkige kennis van die onderwerp besit en dat die genetiese taal vir baie soos die gebabel by die Toring van Babel klink.*

Ongelukkig moet dit ook gemeld word dat Suid-Afrika op hierdie gebied by ander wêrelddele ver agter is. In die hele Republiek is daar nie eers een leerstoel in genetiese nie. Maar daar is tog wel 'n Gideonsbende wat hulle agter oorsese kollegas geskaar het in hul ywer om die geheime, wat die chromosome rondra, uit te snuffel. Dit is diesulkes wat hierdie spesiale uitgawe van die *Tydskrif* moontlik gemaak het. Die waardevolle werk wat daar deur die Genetiese Eenheid van die Johannesburgse Algemene Hospitaal gedoen word, moet ook weer beaam word.

Nie alleen kan pasiënte wat genetiese probleme het (soos voornemende huweliksmaats) daar met advies bygestaan word nie, maar mediese praktisyns staan ook vry om van hierdie bron van kennis gebruik te maak.

Die woord 'eugenetiek', aan die Grieks ontleen (*eugenēs* beteken 'welgeskape'), was 'n natuurlike uitvloeisel van die genetiese studie. Dit is in 1883 in Engeland deur Sir Francis Galton geloods. Hierdie studie is nie so veel gemoeid met die getalaanwas van die aarde se bevolking nie, as met die gehalte van die nuwe aankomelinge. Dit stel belang in huweliksvoorligting, raadgewing oor oorerflike faktore en selfs in selektiewe sterilisasie, wanneer die

gevaar bestaan dat 'slegte genes' kan oorgedra word.

Die vraag ontstaan dadelik, en hiermee hang baie godsdienstige en maatskaplike oorweginge saam, of die mens hom die reg kan toe-eien om met natuurlike seleksie en mutasie in te meng. Wanneer gesê word dat 'alle mense gelyk voor God geskape is', beteken dit dan dat alle mense eenders moet wees? Of verwys dit na hul regte? Dit kan tog sekerlik nie aangevoer word dat alle mense liggaamlik en verstandelik gelyk staan nie.

Net soos geboortebepערking met hewige teenstand begroet is en vandag nog deur vele teengestaan word op morele grond, so sal eugenetiek nog deur diep waters moet gaan voordat dit ooit universeel sal inslaan.

Nietemin is dit 'n rigting waarvan elke geneesheer behoort kennis te dra, want die beroep is intiem daarby betrokke. Uit die genetiese verneem ons van allerhande 'slegte' genes wat van geslag tot geslag oorgedra word. Van atoomnavorsers hoor ons van die steigende voorkoms van mutasies, as gevolg van kosmiese-, kern- en ander stralingsbronne. Ons weet ook dat kunsmatige inseminasie deur skenkers en uit gestoorde eier- en saadbronne meer as 'n bespiegeling is.

Moet die mensdom daadwerklike stappe doen om sy afstammeling liggaamlik en verstandelik te verbeter—en terselfdertyd sy voortbestaan te verleng? Indien wel, watter rol moet geneeshere speel in die uitvoering van hierdie ideaal?

Dit is duidelik dat die tyd ryp is vir elke geneesheer om sy kennis oor die onderwerp te verbreed en om dan vir homself te vra: Wat dink ek oor die Dag van Môre?