

## Una rara malformazione ereditaria del gruppo delle brachidattilie: la brachitelefalangia Studio radiologico e tentativo di inquadramento genetico di un caso \*

**Dott. Giorgio Garibaldi**  
Aiuto

**Dott. Pietro Gugliantini**  
Assistente

### Premesse e generalità

Come è noto, le « brachidattilie » costituiscono un vasto gruppo di anomalie congenite ed ereditarie caratterizzate dalla brevità di uno o di più raggi delle dita delle mani e dei piedi.

Le malformazioni in parola sono causate da un disturbo della differenziazione dell'abbozzo scheletrico primitivo, disturbo che ha luogo, al più tardi, nello stadio precartilagineo o cartilagineo dell'ossificazione.

L'accorciamento delle dita è quasi sempre bilaterale e spesso simmetrico e può riguardare uno solo, alcune o anche tutte le dita delle mani e dei piedi. Nel singolo raggio interessato dalla malformazione generalmente non sono accorciati tutti i segmenti ossei costituenti il raggio stesso, ma solo singoli segmenti di esso (una o al massimo due falangi, un metacarpo o un metatarso).

A seconda del segmento osseo esclusivamente o prevalentemente interessato dalla malformazione e di alcune altre caratteristiche morfologiche della malformazione stessa, si distinguono varie forme di « brachidattilia ». Una sintesi di esse è contenuta nello schema seguente che riprendiamo dalle pubblicazioni di Schinz e della sua Scuola (Cocchi, ecc.) (1-2), cui si devono alcuni degli studi radio-morfologici e genetici più importanti sulle anomalie in parola:

#### A. BRACHIFALANGIE

1. brachitelefalangia = brevità di una falange ungueale
2. brachimesofalangia = brevità di una falange intermedia

\* Il lavoro spetta in parti eguali ai due AA.

3. brachiipofalangia = assenza completa di una falange intermedia, dovuta al fatto che durante la vita embrionaria un minuscolo residuo della falange stessa si fonde o con la falange ungueale o con la falange basale, onde si distinguono in questo gruppo, rispettivamente, una « brachiteleipofalangia » e una « brachibasoipofalangia »

4. brachibasofalangia = brevità di una falange basale

5. brachiiperfalangia = l'epifisi della falange basale diventa indipendente, per cui sembrano esistere 4 falangi (brachiiperfalangia vera), oppure la parte distale della falange basale si fonde durante l'ontogenesi con la falange intermedia, mentre l'epifisi della falange basale rimane indipendente (brachimesoiperfalangia o pseudoiperfalangia), oppure ancora la parte distale della falange basale segmentata rimane indipendente, mentre la falange intermedia si fonde con la falange ungueale (brachiteleiperfalangia o pseudoiperfalangia).

## B. BRACHIMETAPODIE

1. brachimetacarpia

2. brachimetatarsia

Le « brachidattilie » sono ereditarie. La loro trasmissione ereditaria è stata ampiamente dimostrata fin dagli inizi del secolo in corso, dagli studi di alberi genealogici compiuti da Farabee (3), da Drinkwater (4) e da Vidal (5). L'albero genealogico studiato da Farabee costituì anzi la prima conferma numerica, in genetica umana, della scissione mendeliana di un fattore ereditario dominante.

In seguito altri AA. hanno confermato la ereditarietà delle « brachidattilie » e, attraverso lo studio di numerosi alberi genealogici, si è giunti a determinare che il loro andamento ereditario è « dominante semplice », con ampie variabilità intraindividuali e intrafamiliari, causate da oscillazioni nella « penetranza » nella « espressività » e da variazioni di influenza della « peristasi ».

Poichè i concetti di « dominanza », « penetranza », « espressività » e « peristasi » sono fondamentali per la esatta comprensione della ereditarietà della brachidattilie e specialmente per giungere ad una interpretazione genetica del caso da noi studiato, riteniamo utile, a questo punto, ricordare brevemente il significato dei termini suddetti, riepilogando i fenomeni fondamentali della ereditarietà.

Come è noto, la trasmissione dei caratteri ereditari (tanto dei caratteri normali che delle loro varianti patologiche) avviene attraverso i cosiddetti « geni », che sono le « unità materiali stabili della eredità » (Cocchi e Schinz) (1-2). Nel corso della riproduzione della specie, all'atto dell'unione delle due cellule germinali maschili e femminili, ogni gene di un genitore si unisce ad un gene omologo dell'altro genitore (cosidetto « allele ») per dar luogo, nel prodotto del concepimento, al corrispondente

---

carattere normale o patologico. Ogni gene può essere « dominante » o « recessivo » rispetto al rispettivo « allele »: è « dominante » se ha proprietà tali da determinare il corrispondente « fene » (realizzazione del relativo carattere somatico nel prodotto del concepimento) anche se il rispettivo « allele » non è portatore dello stesso carattere; è invece « recessivo » se non possiede le suddette proprietà: in questo caso, affinché il carattere, normale o patologico, si realizzi nel soma dell'individuo figlio, è necessario che esso sia presente in entrambi i « geni » della coppia (in tal caso i due « geni » si chiamano « omozigoti »: tale evenienza è molto rara nell'uomo e in pratica si verifica solo nei matrimoni fra consanguinei, aventi identico patrimonio ereditario).

Nella genetica umana, però, e specialmente nella ereditarietà patologica, la manifestazione fenotipica di ogni gene, anche « dominante », è variabile. In altri termini, un gene « dominante » può dar luogo al rispettivo carattere nel soma del soggetto portatore del gene stesso in modo e con intensità variabili a seconda della influenza di vari fattori intrinseci ed estrinseci al gene. La « manifestazione variabile » di un gene dipende, infatti, dall'influenza degli altri « geni » che lo circondano, detti geni secondari o di modificazione (« ambiente genico »); dall'ambiente interno del gene stesso e cioè dal plasma cellulare che viene sempre trasmesso interamente ed esclusivamente dalla madre, e dalla complicata struttura cellulare del gene medesimo; dall'ambiente esterno (temperatura, nutrimento, ecc.). L'insieme dei fattori legati all'ambiente interno e all'ambiente esterno del gene, si indica con il termine di « peristasi ».

Per esprimere la « variabilità » di un gene in funzione dei fattori suddetti si usano invece i termini di: « penetranza », che esprime la probabilità che un carattere si manifesti in presenza del « gene » corrispondente (ovvero la frequenza percentuale con cui il carattere si manifesta nel « fene »); « espressività », che indica il grado, la intensità di manifestazione del carattere nel fenotipo (ad es. malformazione lieve o malformazione grave); « specificità », che esprime la localizzazione topografica e la specie morfo-fisiologica del carattere nel « fene ».

Le suddette conoscenze sulla variabilità delle manifestazioni genetiche nell'uomo hanno permesso di rivedere molti concetti su alcune malattie ereditarie che, ritenute prima « recessive » a causa delle loro rare manifestazioni sporadiche, si sono in realtà dimostrate « dominanti » a debole « penetranza » e « espressività ».

Tornando alle caratteristiche ereditarie delle « brachidattilie », elencheremo qui appresso alcuni tipi ereditari principali che sono stati via via isolati da vari AA., a seconda del numero dei raggi colpiti, della specie degli accorciamenti e delle caratteristiche dei relativi alberi genealogici.

Nel gruppo delle « brachidattilie interessanti tutti o quasi tutti i raggi » sono stati isolati 4 tipi ereditari, tutti ad andamento ereditario « dominante semplice », e cioè:

I. Tipo Drinkwater I (1907): brachimesofalangia e brachiipofalangia dal II al V raggio delle mani e dei piedi e brachibasofalangia nei pollici e negli alluci, variamente combinati tra loro o contemporaneamente presenti negli stessi individui con grande variabilità intrafamiliare e intraindividuale.

---

2. Tipo Drinkwater II (1912): brachimesofalangia del II, III, IV e V raggio delle mani e dei piedi, ad eccezione del V dito del piede che presenta brachiipofalangia, mentre pollice e alluce presentano una leggera brachibasofalangia. Variabilità intrafamiliarità scarsa e conformazione dell'anomalia in uno stesso individuo per lo più speculare.

3. Tipo Farabee (1905): brachiipofalangia dal II al V raggio e brachibasofalangia del I raggio nelle mani e nei piedi (si ha quindi sempre una bifalangia delle dita a 3 falangi).

4. Tipo Vidal (1910): brachimesofalangia e brachibasofalangia del II o del III raggio o di ambedue associata a brachiiperfalangia latente o manifesta. Forte variabilità intrafamiliarità e notevoli variazioni di dominanza.

Nel gruppo delle « brachidattilie di singoli raggi » sono stati invece isolati i seguenti « tipi ereditari »:

1. Brachidattilia del I raggio delle mani (pollice corto, pollice a bulbo). È una brachitelefalangia del I raggio. Vi è una grande variabilità interfamiliarità e anche intrafamiliarità (Thomsen) (6). Può combinarsi con brachimesofalangia di altri raggi.

2. Brachidattilia del V raggio (mignolo corto, clinodattilia). Si tratta generalmente di una brachimesofalangia del V raggio delle mani che spesso si associa a « clinodattilia », e cioè a deviazione mediale della falange ungueale, causata dalla malformazione della falange intermedia accorciata che, nel mignolo, presenta quasi sempre una superficie articolare inclinata in direzione radiale.

3. Brachidattilia del II raggio (indice corto). Consiste in genere in una brachimesofalangia del II raggio, talvolta con clinodattilia radiale. Questo tipo è stato molto bene studiato attraverso l'albero genealogico di Mohr e Wriedt (7), formato da ben 6 generazioni, quasi tutte esaminate anche radiologicamente. Soffermandoci ad esaminare tale albero genealogico, che ha per noi un particolare interesse presentando alcune analogie con l'albero genealogico del caso da noi studiato, si nota che in diversi membri della stirpe non si trova clinicamente una brachimesofalangia, dal che si potrebbe dedurre che, nel corso delle generazioni, si sia verificato un cambiamento di dominanza. Misurando però più attentamente i radiogrammi, gli AA. suddetti hanno rilevato che anche i soggetti che apparentemente avevano dita normali, presentavano in realtà una brachimesofalangia, sia pure minima, dell'indice, non rilevabile clinicamente. È quindi da ritenere che in questi soggetti non sia cambiata la « dominanza » (il che non sarebbe stato geneticamente spiegabile che con l'intervento di una « mutazione »), ma che sia intervenuta semplicemente una variazione nella « espressività » del carattere ereditario.

Mohr e Wriedt (7) riportano la causa di queste oscillazioni di espressività non al momento « peristatico », ma all'ambiente genico e specialmente a un gene di modificazione dominante. È interessante anche il fatto che, nello stesso albero genealogico compare un individuo « omozigote » che non aveva dita, nè alle mani nè ai piedi, e che morì all'età di un anno. Tale fatto conferma che l'« omozigotia » ha in questa, come in molte altre malattie ereditarie, un effetto molto grave.

In questo tipo di brachidattilia esiste dunque una grande variabilità intrafamiliare par quanto riguarda la espressività del carattere ed esiste anche una forte variabilità individuale.

4. Brachidattilia del II e del V raggio (indice corto e mignolo corto). Per questo tipo mancano estese ricerche genealogiche. In un caso riportato da Farabee (3) esisteva una brachiiopofalanga dell'indice e una brachimesofalanga del mignolo.

Un gruppo di brachidattilie a parte è infine quello delle brachimetapodie (accorciamento di uno o più metacarpi o metatarsi).

Si tratta anche in questi casi di una anomalia ereditaria ad andamento dominante semplice, molto variabile come « espressività », che può comparire anche in maniera « sporadica » e che presenta una grandissima variabilità intraindividuale e intrafamiliare. Alla brachimetapodia può associarsi una brachifalanga.

Le brachidattilie possono manifestarsi come malformazioni isolate oppure come espressione parziale di altre malformazioni.

Secondo Schinz (1-2), quando la brachidattilia è isolata, i portatori sono generalmente un po' più bassi della norma.

Come manifestazione malformativa parziale la brachidattilia può associarsi ad altre anomalie o malformazioni delle mani stesse (sindattilia, ectrodattilia), oppure a malformazioni di altre regioni del corpo. Cocchi (2) cita un caso di associazione di brachidattilia con malformazioni della parete toracica (ipoplasia dell'omero destro e della II, III e IV costola destra ed alterazioni dei muscoli grande e piccolo pettorale).

Una associazione abbastanza frequente è quella tra brachidattilia e turricefalia. Le due malformazioni possono trovarsi, nella stessa famiglia, in alcuni membri presenti contemporaneamente e in altri membri comparire invece isolate. Sul Trattato di Roentgen-diagnostica di Schinz (2) è riportato un albero genealogico in cui, su 12 componenti portatori di malformazioni, ve ne sono 7 con brachifalanga, 2 con turricefalia e 3 con brachifalanga e turricefalia associate. Ricordiamo che, in alcuni testi, questa associazione malformativa è citata col nome di « distrofia periostale iperplastica familiare di Dzierzynsky. Secondo Cocchi (2) è anche possibile trovare associata alla sindrome suddetta una costituzione emolitica. Anche Gansslen (8) ha riscontrato la stessa associazione.

Pippow (9) ha riportato un caso in cui la brachidattilia era unita a gravi malformazioni della colonna vertebrale ed Eckhardt (10) un altro caso in cui erano contemporaneamente presenti brachidattilia, malformazioni del femore ed ectrodattilie. La brachidattilia può anche combinarsi con aplasie articolari (caso di Francillon (11).

Anche nel complesso sintomatico di Laurence-Moon-Bardet-Biedl si osserva talvolta brachidattilia (Van Bogaert (12)), come pure nella miosite ossificante progressiva, mentre, secondo Hefke (13), essa compare nel 62 % dei casi di mongolismo. Schafar (14) ha descritto una brachidattilia con carattere familiare associata ad alterazioni delle articolazioni coxo-femorali e dei piedi.

### Descrizione del caso personale

Si tratta di un bambino (M. Fiorenzo) nato a Lariano (Provincia di Roma) il 17.10.1951 e ricoverato nel Reparto « Medicina Maschi » del nostro Ospedale il giorno 26.10.1958 (Letto n. 57 – Numero della cartella clinica: 7640), essendovi trasferito dalla Clinica Pediatrica della Università di Roma con diagnosi di « ipoevolutismo somatico »

Età: anni 7

Peso: Kg. 14,500 – Altezza cm. 110

*Anamnesi familiare:* genitori fenotipicamente sani, con anamnesi negativa per malattie di rilievo. In particolare nei genitori si possono sicuramente escludere precedenti luetici, tubercolari, nevropatici e di alcoolismo cronico. Fra i genitori non esiste parentela, per lo meno per la parte esplorabile dei loro alberi genealogici e cioè fino alla seconda generazione di ascendenti. Essi hanno contratto matrimonio in giovane età (18 e 22 anni) e hanno concepito i loro 4 figli prima dei 30 anni di età.

La madre del p. ha avuto 4 gravidanze a termine e nessun aborto. I 3 fratelli del p. (1 maschio e due femmine) sono tutti viventi e fenotipicamente sani.

Durante il periodo di gestazione del p., la madre non ha avuto nessuna malattia infettiva e nessun fatto tossico, e la gravidanza è stata portata a termine senza incidenti di sorta.

*Anamnesi personale.* Il p. è nato a termine, da parto eutocico, terzogenito di 4 fratelli. Ha avuto allattamento materno, ha iniziato la dentizione a 8 mesi, la deambulazione a 14 mesi; ha cominciato a pronunciare le prime parole verso i 18 mesi. Dalla nascita fino al momento del ricovero il p. non ha sofferto di nessuna malattia di rilievo, a memoria dei genitori. Questi ultimi hanno chiesto dapprima una visita medica ambulatoriale e successivamente acconsentito al ricovero in ambiente ospedaliero, necessario per praticare gli accertamenti diagnostici del caso, soltanto perchè si erano accorti che il bambino aveva uno sviluppo fisico e psichico inferiore al normale, soprattutto se paragonato con lo sviluppo, assolutamente normale, del fratello e delle due sorelle.

*Esame obiettivo.* Condizioni generali lievemente scadute, verosimilmente per iponutrizione (si riprenderanno infatti dopo pochi giorni di ricovero). Dentizione proporzionata all'età ma con presenza di numerose carie.

L'esame dei vari organi ed apparati risulta negativo, se si eccettua il riscontro di una deformazione delle falangi terminali delle mani, che appaiono più corte del normale e piuttosto tozze. Il rilievo è particolarmente evidente a carico del I, II, III e V dito delle mani, meno a carico del IV dito. L'anomalia è perfettamente simmetrica e si accompagna a micronichia (fig. 1). Anche le falangi ungueali di tutte le dita dei piedi appaiono lievemente più corte che di norma. La anomalia è però assai meno evidente che nelle mani.

Esistono inoltre note di ipoevolutismo somatico e psichico. Il bambino appare infatti un po' meno alto, ma soprattutto sensibilmente più minuto somaticamente di quanto comporterebbe la sua età. Confrontando il peso e l'altezza del p. con le tabelle dei valori normali riportate da Adam (15) e da Genovesi (16), si rileva infatti che il peso del p. è di Kg. 14,500 contro valori normali per la stessa età oscillanti intorno a Kg. 21, 800, mentre la sua altezza è di cm. 110 contro valori normali di cm. 118,5 (Adam) e cm. 117 (Genovesi).

Anche lo sviluppo psichico del bambino è sensibilmente ritardato: in complesso si può valutare l'età psichica del p. intorno ai 5 anni.

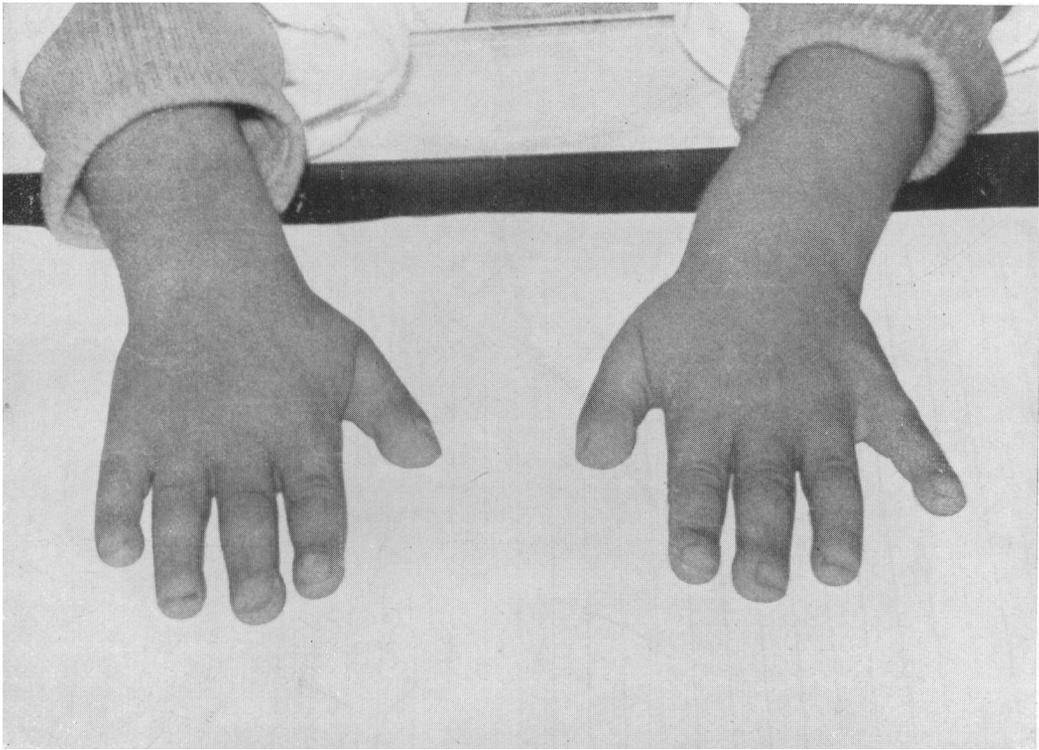


Fig. 1

*Ricerche di laboratorio.* Esame completo delle urine: negativo. Esame emocromocitometrico: G.R. 4.440.000; Hb. 100; V.G. 1,13; G.B. 7.800; Formula leucocitaria: N. 45%, L. 46%, M. 7%, E. 2%. Nulla da rilevare a carico della serie rossa. Piastrine apparentemente normali.

Reazione di Wassermann: negativa; Reaz. di Kahn e di Citochol: neg.; Azotemia: gr. 0,25%; Forsforemia: mgr. 4,5%; Calcemia: mgr. 10,4%.

#### ESAMI RADIOLOGICI

*Esame radioscopico e radiografico del torace:* negativo, anche per quanto riguarda il mediastino, il cuore e i grossi vasi.

*Esame radiografico delle ossa lunghe degli arti e della colonna vertebrale:* negativo.

*Esame radiografico del cranio* (fig. 2): Lieve sproporzione dei diametri cranici per prevalenza dei diametri verticale e trasversale sul diametro longitudinale. Si nota inoltre, probabilmente in stretto rapporto causale col rilievo di cui sopra, una sinostosi incompleta della sutura coronaria, mentre tutte le altre suture sono ancora normalmente aperte. In complesso,



Fig. 2

le caratteristiche morfologiche del cranio depongono per l'esistenza di una forma lieve di brachi-turricefalia, verosimilmente in rapporto con una craniostenosi parziale (sutura coronaria).

In corrispondenza dell'incrocio tra suture sagittale e lambdoidee si vedono alcune ossa wormiane.

*L'esame radiografico del bacino e delle anche* (fig. 3) rivela l'esistenza di una « coxa valga » bilaterale e simmetrica.

*Esame radiografico dello scheletro delle mani e dei piedi* (figg. 4 e 5): Le falangi distali del I, II, III e V dito di entrambe le mani sono più corte del normale (brachitefalangia). L'accorciamento suddetto è causato da iposviluppo delle porzioni diafisarie delle falangi stesse, mentre i nuclei di ossificazione epifisari di esse sono normalmente presenti, ma con aspetti radiologici particolari. Poichè la morfologia radiologica è sensibilmente diversa in ognuna delle singole dita interessate della malformazione, essa merita di essere descritta partitamente.

Nel I dito esiste, in corrispondenza della porzione basilare della falange ungueale, un segmento osseo che è senz'altro più grosso di un normale nucleo di ossificazione epifisario basale falangeo. Ciò risulta evidente anche dal confronto con i nuclei omologhi delle falangi basali dello stesso I dito e delle falangi intermedie e basali delle altre dita. In corrispondenza della porzione distale, sottoungueale, della stessa falange distale del I dito si nota inoltre una sottilissima striscia trasversale ossificata.

Nel II e III dito si nota, in corrispondenza della porzione basale delle falangi ungueali, un segmento osseo avente anch'esso (come il segmento omologo riscontrato nel I dito) dimensioni maggiori di un normale nucleo epifisario basale. Manca invece nel II e III dito la piccola striscia ossificata distale.

Nel V dito, infine, in corrispondenza della base della falange terminale, si nota un segmento osseo avente le caratteristiche di forma e di grandezza di un normale nucleo di ossificazione epifisario basale falangeo. Si vede inoltre, separata dal segmento suddetto da una striscia trasparente di altezza corrispondente ad una normale cartilagine di coniugazione, una sottile striscia di tessuto osseo, avente l'altezza di 1-2 mm.

Nel IV dito poi, che apparentemente non prende parte alla malformazione, esiste una normale falange terminale, formata da un nucleo di ossificazione epifisario basale e da una porzione diafisaria normalmente ossificata.



Fig. 3

Tutte le alterazioni suddescritte sono bilaterali e perfettamente simmetriche.

Nei piedi, mentre si nota un normale sviluppo delle due falangi del I e delle tre falangi del II dito, si rileva invece un modesto grado di ipoplasia delle falangi ungueali del III, IV e V dito, in cui non si riconosce la presenza di un nucleo epifisario basale e di una diafisi normalmente separata, ma si vede un unico segmento osseo, piuttosto corto, derivante probabilmente dalla fusione dei nuclei epifisari con rudimenti di diafisi. Anche nei piedi le alterazioni sono bilaterali e simmetriche. Tutte le falangi medie e basali, tanto nelle mani che nei piedi, come pure i metacarpi e i metatarsi sono perfettamente normali. Normali sono anche le ossa del carpo e del tarso e il grado di maturazione ossea rilevabile dalle ossa del carpo corrisponde all'età cronologica del p. Il grado di calcificazione ossea di tutte le ossa delle mani e dei piedi è pure normale.

Riteniamo utile esporre, a questo punto, la interpretazione morfogenetica da noi tentata per spiegarci i diversi aspetti radiologici suddescritti a carico delle varie dita delle mani e dei piedi. È chiaro che una interpretazione siffatta, basata cioè sui soli rilievi radiologici non può essere che puramente ipotetica.

Nel I, II e III dito delle mani si può supporre che, in un'epoca anteriore dello sviluppo, si sia avuta una fusione tra nucleo di ossificazione epifisario basale delle falangi ungueali e porzione diafisaria ipoplasica delle falangi stesse, fusione che spiega l'aspetto grossolano del segmento osseo ora presente in corrispondenza della porzione basale delle medesime falangi ungueali. Nel I dito si sarebbe verificata in più una parziale ossificazione dell'estremità distale della falange ungueale, spiegabile forse con lo stimolo che, anche normalmente, viene esercitato sull'ossificazione dalla matrice ungueale. È noto infatti che, appunto per tale stimolo, la lamina ossea terminale della falange ungueale si origina per metaplasia di osso connettivale e rappresenta la prima ossificazione di tutta la mano.

In altri termini, nel I dito si sarebbe verificata una situazione analoga a quella avvertasi nel II e III dito (fusione di un rudimento di diafisi con il nucleo di ossificazione epifisario basale) e, in più, avrebbe avuto luogo una parziale ossificazione della porzione distale sottoungueale della falange, probabilmente per metaplasia connettivale dovuta a stimolo diretto dell'unghia.

Nel V dito delle mani, invece, il rudimento di diafisi della falange ungueale sarebbe rimasto isolato, e cioè non si sarebbe fuso col nucleo epifisario basale, che avrebbe così conservato dimensioni e morfologia normali.

Per quanto riguarda, infine, il III, IV e V dito dei piedi, la interpretazione patogenetica può essere la stessa invocata per il II e III dito delle mani, e cioè, come abbiamo già accennato, quella di una fusione dei nuclei epifisari basali con rudimenti di diafisi.

*Conclusioni degli esami radiologici, integrati dai rilievi clinici:*

Brachitelefalangia del I, II, III e V dito delle mani e, in grado più lieve, del III, IV e V dito dei piedi. Lieve turricefalia. Coxa valga bilaterale. Ipoevolutismo somato-psichico di media entità.

*Studio genealogico, tentativo di interpretazione genetica e morfogenetica e discussione del caso.*

Giunti a questo punto nello studio del nostro caso, ci è parso di grande interesse teorico e anche pratico, al fine di meglio inquadrare il diagnostico del caso stesso, cercare di esplorare l'albero genealogico del soggetto in esame.

Siamo così riusciti a costruire un albero genealogico (Fig. 6), purtroppo non molto

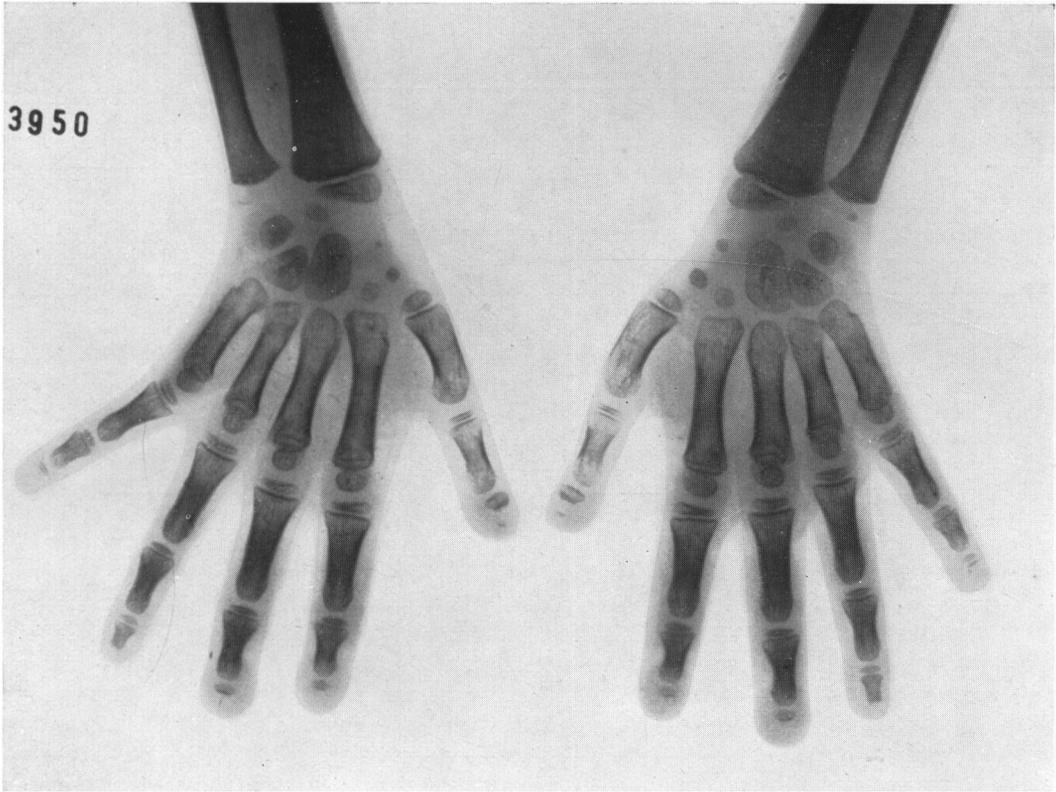


Fig. 4

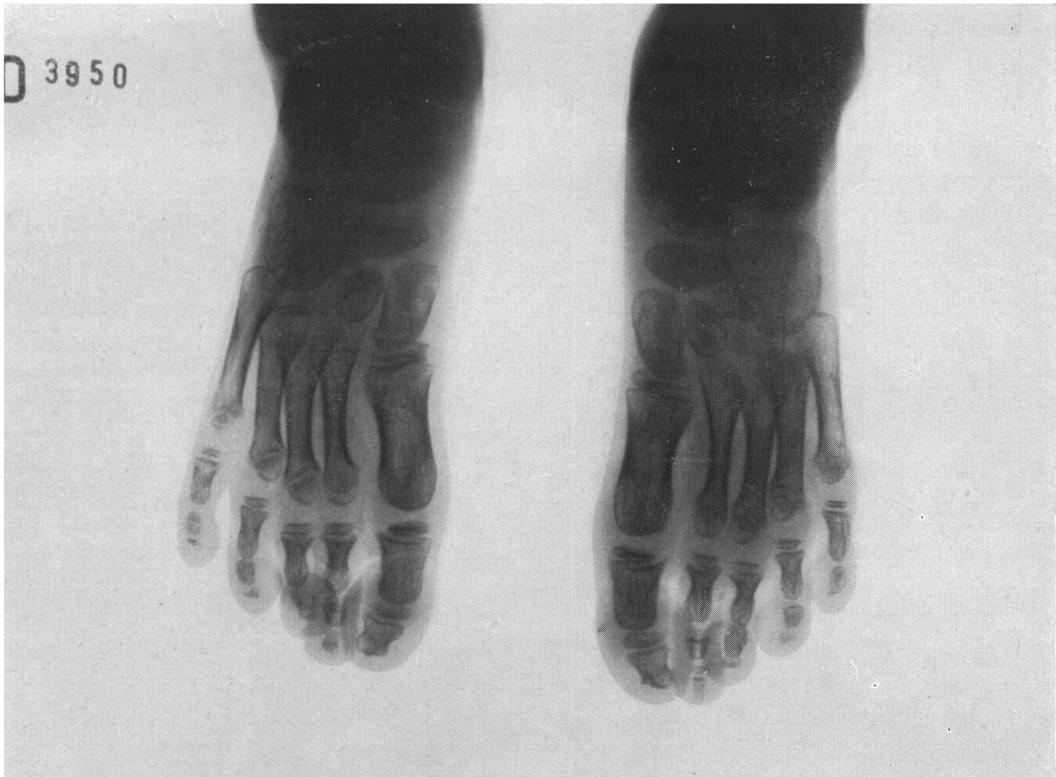
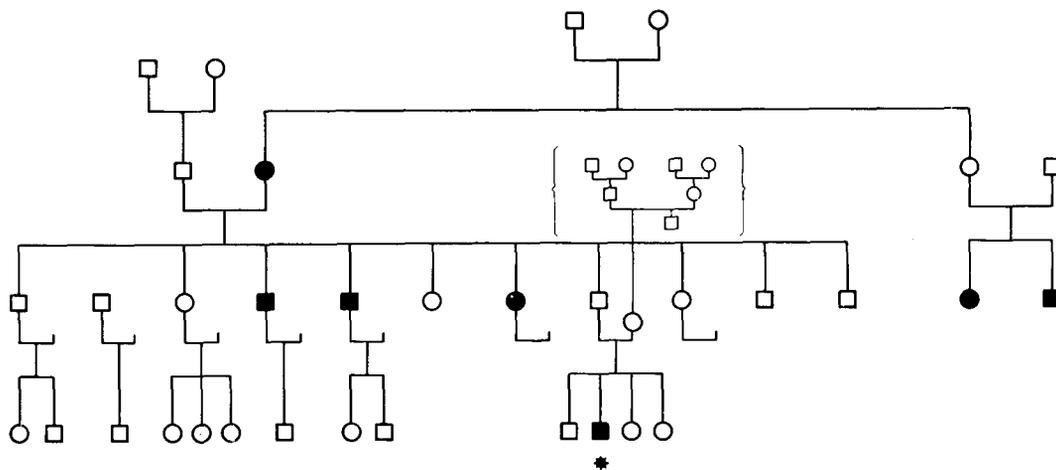


Fig. 5

esteso in profondità ma perciò non meno interessante. Abbiamo infatti potuto esaminare clinicamente e anche radiologicamente i due genitori e le nonne paterna e materna del nostro p., solo clinicamente il fratello e le due sorelle dello stesso nonché le sue 4 zie e i 6 zii per parte paterna con i rispettivi figli e, inoltre, una pro-zia del p. e i suoi due figli, entrambi affetti da brachidattilia. Abbiamo infine potuto avere notizie relativamente attendibili, anche se solo desunte dai ricordi degli ascendenti diretti del nostro piccolo p., sui bisnonni di quest'ultimo.



\* CASO IN ESAME

Fig. 6

Come si vede, l'albero genealogico del nostro p. ha inizio dagli 8 bisnonni (4 della linea paterna e 4 della linea materna), i quali, dando credito ai ricordi dei rispettivi figli e nipoti, erano assolutamente immuni da anomalie o malformazioni delle mani, dei piedi e di altre parti appariscenti del corpo.

Passando ai nonni del nostro paziente ed ai loro collaterali, e cioè alla seconda generazione di ascendenti, si nota invece che, mentre il nonno paterno e la coppia dei nonni materni risultano immuni da malformazioni, la nonna materna presenta invece una spiccata brachitelefalanga del I dito di entrambe le mani e una lieve brachitelefalanga delle altre dita delle mani (fig. 7), mentre i piedi sono sede di una malformazione di grado assai lieve e dello stesso tipo. Una sorella della nonna paterna del p. non presenta anomalie di sorta a carico delle dita delle mani e dei piedi.

Esaminando quindi la generazione immediatamente antecedente a quella del nostro p., vediamo che, mentre 4 zii e 3 zie della linea paterna del p. stesso ed il suo stesso padre sono immuni da brachidattilia (come da altre anomalie congenite, due

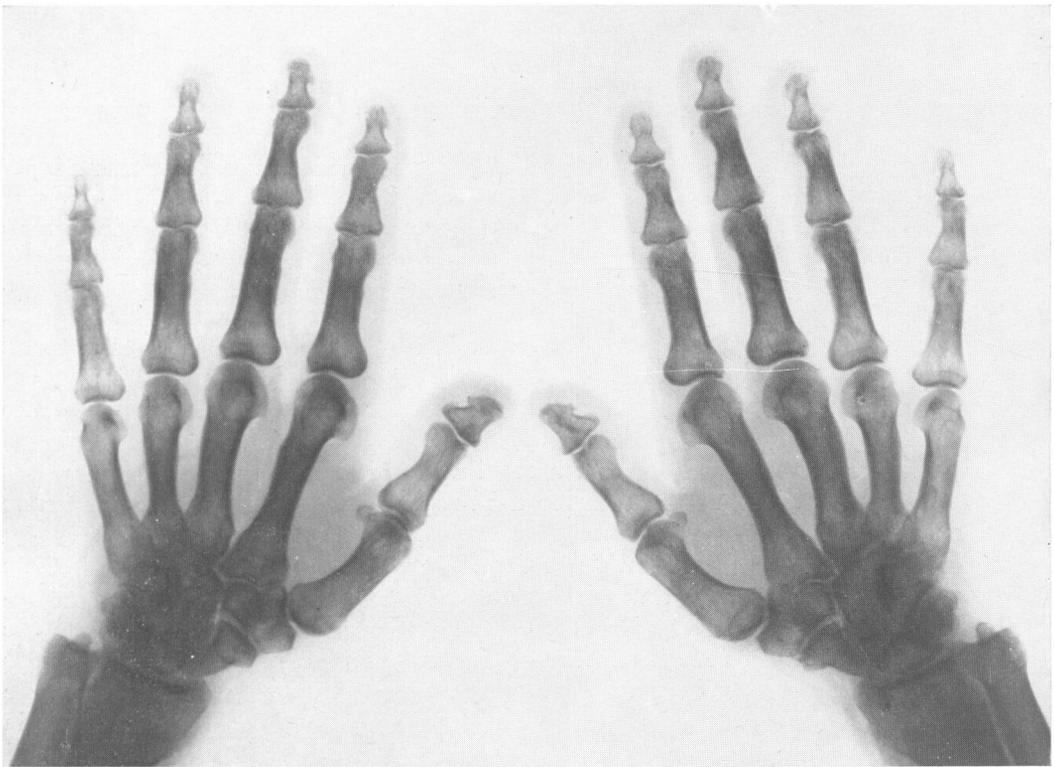


Fig. 7

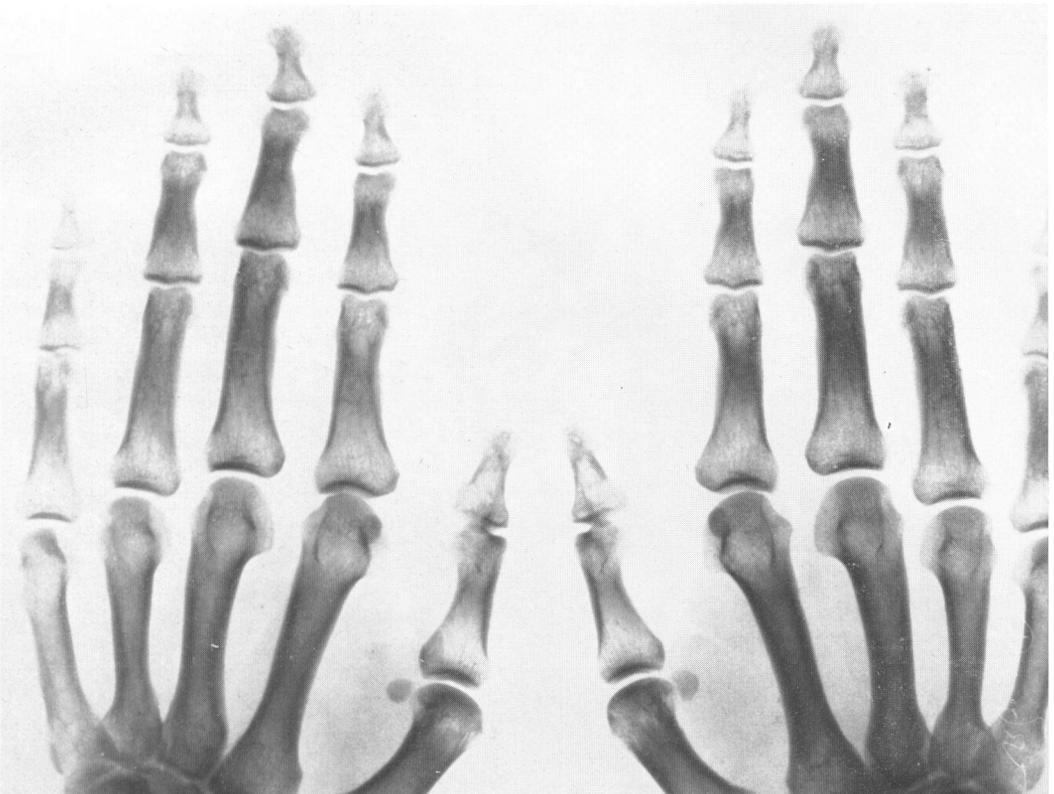


Fig. 8

zii e una zia paterni sono invece portatori di una brachitelefalangia assai netta a carico di tutte le dita delle mani. Una malformazione dello stesso tipo presentano inoltre anche i due figli della sorella della nonna del p. da noi studiato. È di un certo interesse, come vedremo più avanti, il rilievo che questi due ultimi soggetti, aventi rispettivamente l'età di 26 e di 32 anni, mostrano note di chiara e notevole deficienza psichica.

Il padre del p. è invece, come abbiamo detto, assolutamente normale (fig. 8), come normale è la madre (fig. 9) e tutti i collaterali e ascendenti della madre stessa fino alla seconda generazione.

Esaminando, infine, i collaterali del nostro p. della linea paterna, si nota che tanto i 3 fratelli che tutti i 9 cugini di esso (compresi i 3 figli di due degli zii affetti da brachitelefalangia) sono indenni da malformazioni delle mani e dei piedi.

I rilievi forniti dall'albero genealogico del nostro p. si possono quindi riassumere nei seguenti tre punti:

1. I collaterali e gli ascendenti della linea materna, fino alla terza generazione ascendente, sono tutti immuni da brachitelefalangia, dal che si può dedurre con sufficiente certezza che la malformazione non è stata trasmessa al p. per questa via e che il ceppo materno non possiede il carattere ereditario della brachitelefalangia. Si può infatti escludere l'ipotesi che in esso il carattere « brachidattilia » possa essere presente con caratteristiche di « recessività », dato che è stato ampiamente dimostrato che la malformazione in parola ha sempre carattere « dominante ». Resterebbe l'ipotesi che il carattere « brachitelefalangia », pur essendo, come sempre, « dominante », abbia avuto in tutti gli appartenenti alla linea materna una « penetranza » o una « espressività » così scarse da non comparire « fenotipicamente » in nessuno dei componenti del ceppo, ma tale eventualità sarebbe talmente singolare e, secondo il calcolo delle probabilità, così poco probabile, da potersi ritenere praticamente impossibile.

2. La nonna paterna, due figli della sorella di essa, due zii e una zia della stessa linea paterna del nostro p., sono portatori di una malformazione dello stesso tipo di quella presentata dal nostro p. stesso, e cioè di una « brachitelefalangia », anche se con qualche variazione di intensità e di localizzazione della anomalia, mentre non presentano una sicura analoga malformazione nei piedi, ovvero essa è di così lieve intensità da non potersi affermare con assoluta certezza.

È dunque certo che il « carattere » brachitelefalangia è stato trasmesso al nostro p. per via paterna, avendo interessato lungo questa linea ereditaria 5 appartenenti alla generazione ascendente e una appartenente alla seconda generazione ascendente rispetto al p.

3. Come corollario di quanto esposto al precedente n. 2), si può quindi concludere che il caso da noi studiato presenta una brachitelefalangia con caratteristiche di sicura ereditarietà.

Scorrendo la letteratura molto ricca relativa alle « brachidattilie », non abbiamo trovato molti casi di « brachitelefalangia » di tutte o di quasi tutte le dita delle mani e dei piedi. Sono invece abbastanza numerosi i casi pubblicati di « brachitelefalangia » del solo I dito delle mani (cosidetto « pollice corto » o « pollice a bulbo »).

Il primo studio completo che abbiamo potuto rintracciare nella letteratura di un

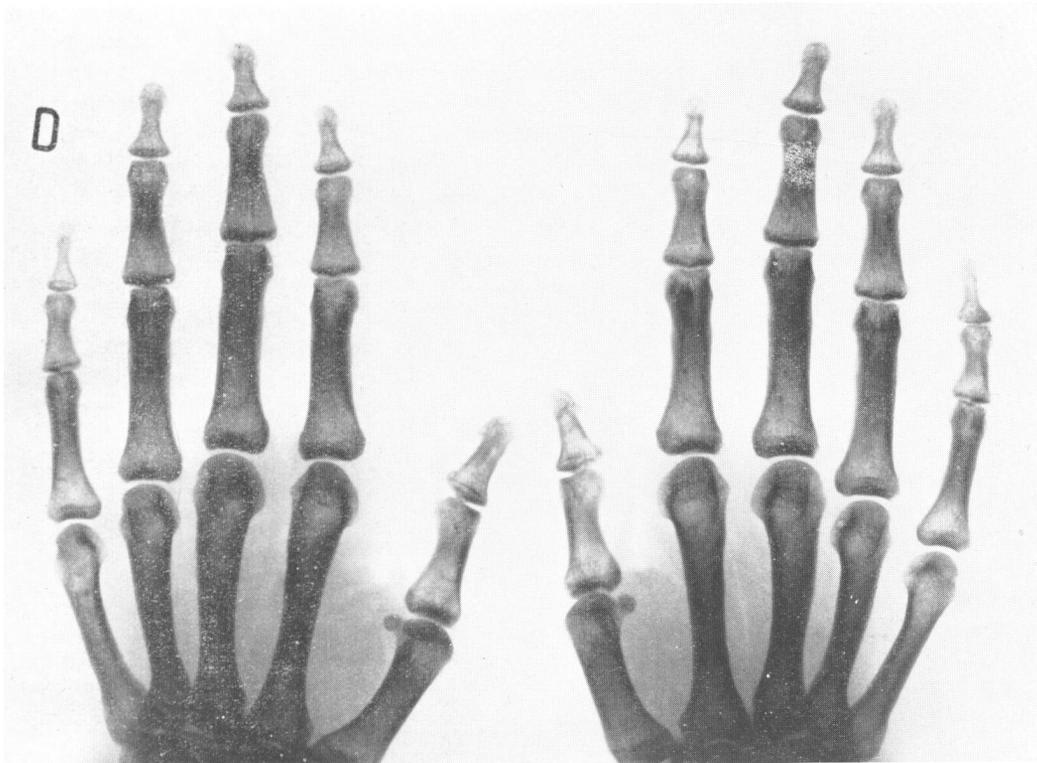


Fig. 9

caso assai simile al nostro, è quello pubblicato nel 1938 da Burrows (17). Si trattava di una donna di 25 anni che presentava « brachitelefalangia » del I, II e III dito delle mani e dell'anulare della sola mano sinistra. Altri membri della stessa famiglia, e cioè tre sorelle della p., la madre e una zia della madre presentavano una malformazione analoga, però di grado assai meno accentuato. Tanto nella p. che nei suoi parenti esisteva una brachitelefalangia anche nei piedi.

Lo stesso Burrows ricorda due soli altri casi di « brachitelefalangia » di più di un dito (e cioè non limitata al solo I dito), e cioè i casi di Goerlich (18) e di Klausner (19), pubblicati rispettivamente nei lontani 1908 e 1910. Lo stesso A. afferma inoltre di aver trovato nella letteratura un caso di associazione di « brachitelefalangia » dei piedi a « brachitelefalangia » delle mani, e cioè il caso di Kley (20).

Per quanto riguarda gli alberi genealogici di questi casi, in quello di Klausner tutti i fratelli e le sorelle del p. erano normali mentre la madre, la nonna materna, uno zio e una zia presentavano la malformazione. Mancano invece notizie precise sul caso di Goerlich, mentre Kley riscontrò, attraverso lo studio di 4 generazioni, 5 membri affetti da brachifalangia.

Ricordiamo infine che Pfitzner (21), fin dal 1898, aveva descritto vari tipi di brachifalanga, compresi alcuni di « brachitelefalanga », da lui riscontrati, insieme con altre brachifalange, in una percentuale dell'1,5% su un numero totale di 800 casi studiati autopticamente. Riteniamo anzi che questo rimanga ancora oggi l'unico rilievo statistico in nostro possesso sulla frequenza percentuale delle brachifalange.

Nei tre casi di « brachitelefalanga » a noi noti, studiati anche da un punto di vista genetico, è stato confermato, come abbiamo visto, il carattere « dominante » della ereditarietà delle brachitelefalange in particolare e delle brachidattilie in generale.

Anche nel nostro caso riteniamo sia stata rispettata la regola suddetta della « eredità a carattere dominante » delle brachidattilie, anche se fenotipicamente la malformazione è assente in un alto numero di appartenenti alla stirpe e presente, solo in forma lieve in alcuni altri, mentre solo in sei sui 26 componenti della stirpe del nostro p. (contando naturalmente solo i componenti appartenenti alla linea paterna) la malformazione risulta presente in forma eclatante.

Questo fatto può infatti spiegarsi benissimo nell'ambito delle conoscenze attuali di Genetica umana, richiamandosi all'esistenza nel ceppo familiare da noi studiato di una scarsa « penetranza » e di una tenue « espressività » del carattere ereditario patologico « brachitelefalanga ».

Quest'ultima evenienza è del resto assai comune nei casi di « brachidattilia » in genere e di « brachitelefalanga » in particolare, come dimostrano quasi tutti gli alberi genealogici di stirpi affette dalle anomalie suddette, ed in particolare quelli, già da noi ricordati, dei casi di Klaussner, di Kley e di Burrows. Anche recentemente (1946) è stato anzi pubblicato uno studio di Mac Nutt (22) concernente appunto la grande variabilità della « espressività » del carattere ereditario « brachidattilia » nell'uomo.

Ancor più probativo ai fini della dimostrazione della grande variabilità interfamiliare e intrafamiliare delle « brachidattilie » ci sembra l'albero genealogico pubblicato da Gedda (23) in un lavoro comparso nel 1955 su « Minerva Medica ».

La pubblicazione suddetta ha per titolo: « Il concetto di Genius Familiaris della malattia nello studio della prognosi. Descrizione di una coppia gemellare MZ con ossicefalia e fistula auris congenita in un gruppo familiare tarato anche di brachitelefalanga ». L'interesse di quanto è in essa esposto, suffragato dalla autorità e competenza che sono universalmente riconosciute in materia all'Autore, ci sembra tale da meritare in questa sede un breve riassunto, anche perchè le concezioni originali di Gedda sono molto utili per una esatta comprensione dei fenomeni ereditari in genere e del caso da noi studiato in particolare.

L'albero genealogico descritto da Gedda riguarda 2 gemelle MZ di 12 a., portatrici di « fistula auris congenita », concordante e a disposizione speculare, e di ossicefalia. L'albero genealogico, comprendente 5 generazioni, presenta un'altra coppia gemellare, costituita da 2 cugini materni delle pazienti, manifestamente dizigotici. Inoltre risulta che uno zio e una zia materni, nonchè il nonno delle gemelle sono portatori di ossicefalia, mentre un cugino materno, mononato, presenta una « fistula auris congenita » bilaterale. Infine si rileva nell'albero genealogico suddetto che la

---

madre delle gemelle, due zie materne e la nonna materna sono portatori di « brachitelefalangia » bilaterale del I raggio delle mani.

Nel suo complesso quindi, l'albero genealogico studiato da Gedda presenta 4 caratteri sicuramente ereditari, distribuiti con grande variabilità di « penetranza » e di « espressività », e cioè: gemellarità, fistula auris congenita, ossicefalia e brachitelefalangia del I raggio delle mani.

L'albero genealogico suddetto è stato descritto da Gedda, oltre che per il suo interesse intrinseco, soprattutto come esempio del modo in cui deve essere studiata una malattia ereditaria, al fine di inquadrare la malattia stessa nel modo più preciso ed esauriente possibile, non solo da un punto di vista genetico ma anche da un punto di vista clinico e prognostico. A tale scopo Gedda stesso ha concepito e proposto il concetto, particolarmente interessante, di « Genius Familiaris ».

Il « Genius Familiaris » di una malattia o di un carattere ereditario è, secondo la concezione di Gedda, l'insieme delle caratteristiche « familiari » della malattia o del carattere stessi. In altri termini, ogni malattia o carattere ereditario, oltre ai fenomeni che produce nel singolo individui che ne è portatore, ha per ogni ceppo familiare un suo particolare modo di essere, proprio di quella determinata stirpe. Questo modo di essere del carattere ereditario, e cioè l'insieme delle sue caratteristiche cliniche, morfologiche ed ereditarie che trascendono l'aspetto individuale di esso per rispecchiare una fenomenologia extraindividuale e cioè propria dell'intero gruppo familiare, è stato da Gedda sintetizzato appunto nel concetto clinico di « Genius Familiaris ».

L'interesse del concetto suddetto risiede soprattutto nella possibilità che esso offre di formulare per ogni caso di malattia ereditaria un giudizio prognostico. Infatti, lo studio del « Genius Familiaris » consente, non solo di inquadrare una determinata malattia o malformazione nelle sue precise caratteristiche di « affezione ereditaria », ma anche di formulare un giudizio prognostico sulla affezione stessa, tenendo conto degli aspetti e del decorso che la affezione ha avuto in altri componenti della stessa famiglia. Lo studio delle caratteristiche del « Genius Familiaris » di una malattia ereditaria, nelle sue peculiarità di trasmissione ereditaria, di eterogenia, di penetranza di variabilità, ecc., è inoltre l'unica possibilità che ci è offerta di formulare una « prognosi eugenica » della malattia stessa.

Tornando al nostro caso, ci sembra che lo studio del Genius Familiaris del carattere « brachitelefalangia » nei vari appartenenti all'albero genealogico portatori del carattere stesso, consenta di formulare una buona prognosi per quanto riguarda la funzionalità e la capacità lavorativa delle mani del nostro piccolo paziente, in quanto tutti i suoi ascendenti e collaterali portatori della stessa malformazione non presentano nessuna limitazione funzionale nell'uso delle mani. Molto più dubitativa è invece la prognosi per quanto concerne lo sviluppo psichico del p. in quanto, come abbiamo visto, due appartenenti allo stesso ceppo familiare, anch'essi portatori di brachitelefalangia, presentano chiari segni di ipoevolutismo psichico. Purtroppo non abbiamo potuto controllare in tutti i componenti dell'albero genealogico da noi studiato la presenza di eventuali segni di « turricefalia », sia pure di lieve grado, per

---

cui ci mancano gli elementi per stabilire le caratteristiche del « Genius Familiaris » di quest'ultima malformazione presentata dal nostro paziente.

Per concludere, ci sembra dunque che quello da noi studiato sia un caso tipico di « brachitelefalangia », congenita ed ereditaria, ad andamento ereditario « dominante semplice », con caratteristiche di « penetranza » relativamente debole e di « espressività » variabile nei vari componenti della stirpe affetti dalla malformazione.

Per quanto riguarda la morfogenesi della anomalia, ci riportiamo a quanto da noi già esposto precedentemente nel tentativo di fornire una interpretazione plausibile del quadro radiologico, sotto certi aspetti singolare, presentato dal nostro paziente.

A questo proposito vogliamo rilevare che il nostro è, a quanto ci risulta, il primo caso di « brachitelefalangia » studiato radiologicamente in soggetto in età pediatrica. Infatti, il caso pubblicato da Burrow (17), che è l'unico studiato radiologicamente, riguarda una donna di 25 anni, e quindi a maturazione scheletrica ormai completa, mentre gli altri casi di « brachitelefalangia » di più di un raggio (Goerlich (18), Klaussner (19) e Kley (20)), oltre a riferirsi a soggetti quasi tutti adulti, non ci sembra siano stati studiati radiologicamente.

L'età infantile del nostro p., e quindi la possibilità che ci è stata offerta di studiare la malformazione in epoca relativamente precoce del processo di accrescimento e di maturazione scheletrici, costituiscono anzi uno degli elementi di maggiore interesse offerti dal caso in esame, fornendoci un nuovo elemento di interpretazione del meccanismo patogenetico delle « brachitelefalangi ».

Basandosi infatti sui rilievi radiologici si può emettere, come abbiamo visto, l'ipotesi patogenetica che, almeno nel nostro p., la brachitelefalangia si realizzi, nel corso dello sviluppo scheletrico, attraverso un rallentamento o un arresto dell'accrescimento osseo della porzione diafisaria delle falangi terminali, che rimarrebbero ipoplasiche e ridotte ad un semplice rudimento osseo (vedi il V dito delle mani). A questa prima fase succedrebbe la fusione del suddetto rudimento diafisario con il nucleo di ossificazione epifisario basale delle stesse falangi ungueali (vedi il I, II e III dito delle mani e il III, IV e V dito dei piedi). La brevità congenita delle falangi terminali si realizzerebbe, quindi, attraverso due momenti patogenetici successivi, e cioè: 1°) arresto dell'accrescimento diafisario; 2°) fusione precoce della diafisi ipoplasica con il nucleo epifisario basale, con scomparsa della cartilagine di coniugazione e quindi arresto dell'accrescimento in lunghezza della falange.

Per quanto riguarda il quadro radiologico e clinico presentato dal nostro p., ci sembra che su di essi si possano fare alcune osservazioni di un certo interesse.

Un primo punto da esaminare è quello relativo alla diagnosi differenziale.

Si possono anzitutto escludere con sicurezza dal diagnostico differenziale tutte le alterazioni falangee di origine acquisita estrinsecantesi con un accorciamento osseo: perdite di sostanza ossea nella lebbra, alterazioni ossee da sclerodermia, da psoriasi, da acrosclerosi, da morbo di Raynaud, da siringomielia, da pateruccio, da linfogranulomatosi benigna, da perfrigerazione, da gotta, da cisti epiteliali post-traumatiche; osteiti; tumori a insorgenza dalle parti molli paraostali determinanti perdite di sostanza a carico dello scheletro, riassorbimenti ossei sottoperiostali da iperparatiroidismo e

---

da osteodistrofie nefrogene, ecc. Infatti, i rilievi radiologici (perfetta simmetria e regolarità morfologica delle alterazioni, stato di calcificazione ossea normale, ecc.), il quadro clinico (anamnesi negativa, assenza di qualsiasi sintomo di malattie acquisite pregresse o in attività, ecc.), i rilievi ematochimici (calcemia, fosforemia, esame emocromocitometrico, ecc.) nonché, naturalmente, l'albero genealogico, permettono di differenziare la sindrome presentata dal nostro p. da tutte le affezioni suddette.

Le malattie ereditarie che si possono prendere in considerazione nella diagnosi differenziale del caso in esame sono la « perodattilia » e il Morbo di Thiemann.

La « perodattilia » (o « amputazione congenita delle dita ») è una affezione congenita e, secondo moderne ricerche, ereditaria (sia pure a scarsissima « penetranza »), consistente nella assenza completa o nella brevità di falangi terminali, intermedie e basali delle dita delle mani e dei piedi, variamente combinate nello stesso soggetto e sovente associate ad altre malformazioni (brachifalangie, sindattilie, ecc.) delle falangi stesse e dei metacarpi e metatarsi. Spesso mancano completamente le unghie e si riscontrano monconi di parti molli, simili a boccioli, distalmente all'amputazione ossea: queste ultime evenienze rendono ancora più simile il quadro clinico delle « perodattilie » a quello di vere e proprie amputazioni, di mutilazioni delle dita.

Gli aspetti obbiettivi e radiologici delle « perodattilie » sono profondamente diversi da quelli delle « brachitelefalangie ». Nelle « perodattilie » le malformazioni falangee sono sempre multiple e complesse e, la frequente mancanza delle unghie, la contemporanea alterazione di falangi di diverso ordine (basali, intermedie e ungueali) e di metacarpi e metatarsi, nonché le stesse caratteristiche morfologiche delle alterazioni permettono di escludere tali affezioni nella diagnosi del nostro caso.

Il Morbo di Thiemann è una affezione ereditaria delle epifisi basali delle falangi, che insorge generalmente tra il 12° e il 17° anno di età, che consiste in una frantumazione ossea con necrosi e riassorbimento di detriti ossei e che ha come conseguenza un ritardo dell'accrescimento in lunghezza delle falangi colpite. L'età di insorgenza e il quadro radiologico sostanzialmente diverso da quello del nostro caso, consentono di eliminare anche questa affezione dal diagnostico differenziale.

Per completezza, ricorderemo che anche nella « controdistrofia » si hanno spesso dita corte e tozze nelle mani e nei piedi: in essa però è interessato l'accrescimento cartilagineo di tutto lo scheletro, e non delle sole falangi, e il reperto radiologico e clinico sono ben diversi da quelli della brachitelefalangia.

Risolto così il problema diagnostico differenziale, vogliamo prendere in breve considerazione alcune particolarità del caso da noi studiato.

Come abbiamo visto, il nostro p. presenta un quadro di ipoevolutismo somatopsichico, con una statura lievemente inferiore alla norma. Per quanto riguarda la bassa statura, è certamente suggestiva la considerazione che la stessa alterazione è stata riscontrata in molti altri casi pubblicati di « brachidattilia ». Cocchi (2) così si esprime sull'argomento: « La brachidattilia può comparire isolata ed i portatori allora sono in media un pò più bassi della norma ».

È da rilevare, inoltre, che esaminando i Collaterali e gli ascendenti del p. in esame, abbiamo potuto riscontrare che tutti i componenti della stirpe affetti da brachidat-

tilia manifesta presentano una statura sensibilmente inferiore a quella media degli altri componenti la famiglia.

I rilievi suddetti fanno supporre che debba esistere un qualche nesso tra le due manifestazioni, brachitelefalangia e bassa statura, verosimilmente di natura ereditaria e probabilmente legato alla contemporanea presenza nello stesso « gene » dei due caratteri.

L'ipoevolutismo psichico presentato nel nostro p. non trova invece riscontro negli altri casi di brachitelefalangia tramandati alla letteratura. Da parte nostra abbiamo potuto riscontrare in due sei componenti dell'albero genealogico del p. in studio, e precisamente nei due figli della sorella della nonna del p., entrambi affetti da brachitelefalangia tipica, uno stato di grave deficienza psichica. I due soggetti suddetti sono entrambi in età adulta, avendo l'uno 25 e l'altro 28 anni di età. Questo dato lascia supporre un qualche legame di carattere ereditario tra questi due portatori di brachitelefalangia e il nostro p., anche per quanto riguarda il grado di sviluppo mentale.

Abbiamo visto come nel p. da noi studiato esista un modico grado di « brachiturricefalia », verosimilmente in rapporto con una craniostenosi parziale. Purtroppo non ci è stato possibile, per difficoltà pratiche da noi indipendenti, esaminare radiologicamente o anche solo antropometricamente, il cranio degli altri componenti la stirpe. Ricordiamo comunque che alcuni AA. sostengono una associazione abbastanza frequente tra « brachidattilia » e « turricefalia ».

### Conclusioni

Esse sono in gran parte espresse o implicite in quanto abbiamo esposto nel testo che precede e specialmente nel paragrafo antecedente.

Volendo brevemente riassumerle, potremo dire che il caso da noi studiato ci sembra rivestire un certo interesse per i seguenti motivi:

a) Rarità delle « brachitelefalangi » in confronto a tutti gli altri tipi morfologici brachidattilia. Se non andiamo errati, il nostro dovrebbe infatti essere soltanto il quarto caso di « brachitelefalangia » non limitata ad un solo dito, fino ad oggi pubblicato nella letteratura reperibile;

b) Studio dell'albero genealogico del paziente in esame, in base al quale si è accertata la sicura ereditarietà della malformazione, a conferma delle caratteristiche di « ereditarietà ad andamento dominante semplice » delle brachidattilie in genere e delle « brachitelefalangi » in particolare;

c) Studio radiologico della malformazione. Il nostro caso ci sembra essere il primo studiato radiologicamente in età infantile. I rilievi radiologici eseguiti sullo scheletro delle falangi colpite durante l'evoluzione della malformazione, e cioè durante il processo di maturazione scheletrica, permettono di formulare alcune ipotesi patogenetiche della malformazione stessa, quale si ritrova poi nell'adulto e cioè una volta completata la maturazione scheletrica.

Le suddette ipotesi patogenetiche richiedono naturalmente conferma da studi anatomo-istologici che, nel nostro caso, non è stato possibile, per ovvii motivi, eseguire.

### Riassunto

Gli AA., dopo aver riepilogato le attuali conoscenze sulle « brachidattilie », vasto gruppo di anomalie congenite ed ereditarie caratterizzate dalla brevità di uno o più raggi delle dita delle mani o dei piedi, descrivono un caso di « brachitelefalangia » (brevità delle falangi ungueali). Il caso riguarda un bambino di 7 anni, con brachitelefalangia del I, II, III e V dito delle mani e del III, IV e V dito dei piedi. Le alterazioni sono bilaterali e perfettamente simmetriche.

Gli AA. riferiscono sugli aspetti radiologici del caso esaminato e, dopo aver esposto una ipotesi morfogenetica personale del quadro radiologico stesso, descrivono l'albero genealogico del p. Dall'esame critico di tale albero genealogico e dallo studio del « Genius Familiaris » della malformazione, secondo le concezioni di Gedda, riceve conferma il carattere ereditario della malformazione stessa, presente in altri 6 membri della stirpe.

Gli AA. espongono quindi i criteri diagnostici differenziali dell'affezione e, dopo aver richiamato l'attenzione su alcune caratteristiche morfologiche e cliniche peculiari del caso esaminato, concludono ricordando la rarità della anomalia (3 soli casi nella letteratura precedente) e l'interesse presentato dallo studio genealogico e radio-morfologico della propria osservazione.

### Bibliografia

1. SCHINZ H. R.: Erbtypen und Formen bei Brachydaktylie, Arch. J. Klaus-Stiftg., 18, 361, 1943.
2. COCCHI U.: « Malattie ereditarie con alterazioni delle ossa » in SCHINZ e Coll.: Trattato di Roentgeniagnostica, Edizione Italiana, Vol. II, Abruzzini Ed., Roma, 1952.
3. FARABEE: Inheritance of digital malformations in man, Papers of Peabody Mus. of America, Archeol. a. Ethnol. Harvard Univ., 3, 1905.
4. DRINKWATER H.: citato da COCCHI.
5. VIDAL M. E.: Brachytactylie symétrique et autres anomalies osseuses héréditaires de plusieurs générations, Bull. Acad. Méd., 63, 1910.
6. THOMSEN O.: Hereditary growth anomaly of the thumb, Hereditas, 10, 261, 1927-28.
7. MOHR O. L. e WRIEDT: A new type of hereditary brachiphalangy in man, Public. of the Carnegie-Inst. of Washington, 295, 1919.
8. GANSSLEN M.: citato da COCCHI.
9. PIPPOW G.: citato da COCCHI.
10. FRANCILLON M. H.: citato da COCCHI.
11. ECKARDT H.: citato da COCCHI.
12. BOGAERT L. van: citato da COCCHI.
13. HEFKE H. W.: citato da KOHLER.
14. SHAFAR J.: Hereditary short digits, Brit. J. Rad., 14, 396, 1941.
15. ADAM: citato da FEER.
16. GENOVESI: citato da FEER.
17. BJRRROWS J. H.: Developmental abbreviations of terminal phalanges, Brit. J. Rad., 11, 165, 1938.
18. GOERLICH M.: Angeborene Ankylose der Fingergelenke mit Brachydaktylie, Beitr. z. Klin. Chir., 59, 441, 1908.

19. KLAUSSNER F.: Ein Beitrag zur casuistik der Brachydaktylie, Beitr. z. Klin. Chir., 70, 236, 1910.
20. KLEY H.: Kleinere Mitteilungen zur Vererbungswissenschaft Hypoplasie der Englieder beider Daumen, Medizinische Welt, 8, 236, 1934.
21. PFITZNER W.: Ueber Brachyphalangie und Ver Wandtes, Verhandl. D. anat. Gesel., XII Kongr. 18, 1898.
22. MAC NUTT C. W.: Variability in the expression of the gene for brachydactyly in man, J. Hered., 37, 12, 359, 1946.
23. GEDDA L.: Il concetto di « Genius Familiaris » della malattia nello studio della prognosi. Descrizione di una coppia gemellare MZ con ossicefalia e « fistula auris congenita » in un gruppo familiare tarato anche da brachiteledattilia, Min. Medica, 46, 1041, 1955.

*N.B.*— Sono state inoltre consultate le seguenti Opere di carattere generale:

- CIARANFI E.: L'eredità patologica, in « Enciclopedia Medica Italiana », Vol. IV, Sansoni Ed., Firenze, 1952.
- FEER E.: Manuale di Pediatria, IV Ed. Italiana sulla XVIII tedesca, Casa Ed. Dr. F. Vallardi, Milano, 1957.
- GEDDA L.: Studio dei Gemelli, Ed. Orizzone Medico, Roma, 1951.
- KOHLER A. e ZIMMER E. A.: Limiti del normale ed inizio del patologico nella diagnostica radiologica dello scheletro, IX Ed., Casa Editrice Ambrosiana, Milano, 1955.
- VERNONI G.: Trattato di Patologia Generale, Vol. II, Sansoni Ed., Firenze, 1958.

## RÉSUMÉ

Les Auteurs résumant avant tout les connaissances actuelles à propos des « brachydactylies » qui forment un large groupe d'anomalies congénitales et héréditaires, caractérisées par la brièveté d'une ou plusieurs phalanges ou métacarpes des mains et des pieds. Les Auteurs décrivent ensuite un cas de brachytéléphalangie (brièveté des phalanges terminales). Le cas traite d'un enfant de 7 ans, porteur de brachytéléphalangie aux I, II, III, V, doigts des mains, et aux III, IV, V, doigts des pieds.

Les altérations sont bilatérales et parfaitement symétriques. Les Auteurs réfèrent à propos des aspects radiologiques du cas examiné, et après avoir exposé une hypothèse morphogénétique personnelle du tableau radiologique même, décrivent l'arbre généalogique du malade. D'après l'examen critique d'un tel arbre généalogique et d'après l'étude du « Genius Familiaris » de la malformation, selon les conceptions de Gedda, on peut dire que la malformation, que l'on retrouve d'ailleurs chez 6 autres membres de la même famille, a un caractère héréditaire.

Les Auteurs exposent ensuite les critères différentiels de la maladie et, après avoir insisté sur certaines caractéristiques morphologiques et cliniques du cas examiné, concluent en rappelant la rareté de cette anomalie (3 cas seulement dans la littérature précédente), et l'intérêt que présente l'étude génétique et radiologique de leur observation.

---

### SUMMARY

First of all the authors summarize their present knowledge on the «brachydactylies», which consist of a large group of hereditary and congenital anomalies characterized by the shortness of two or three phalanges or metacarpals of the hands or feet. Then the authors describe a case of «brachytelephalangy» (shortness of terminal phalanges). The case concerns a boy of seven, who has brachytelephalangy in the 1<sup>st</sup>, 2<sup>nd</sup>, 3<sup>rd</sup> and 5<sup>th</sup> fingers and the 3<sup>d</sup>, 4<sup>th</sup> and 5<sup>th</sup> toes. Alterations are bilateral and completely symmetrical.

The authors relate the radiologic aspects of the examined case, and, after having expressed a personal morphogenetical hypothesis on the radiologic picture itself, describe the genealogical tree of the patient. The hereditary nature of the malformation itself, which we find in other six members of the same family, is confirmed by a critical examination of this genealogical tree and by the study of the «Genius Familiaris» of the malformation, according to Gedda's conception.

The authors explain, then, the differential diagnostic criteria of the affection and, after having called the attention to some morphologic and clinical features of the examined case, they end by mentioning the rarity (only three cases in the previous literature) and the interest of the anomaly resulting from this radiologic-genetic study.

### ZUSAMMENFASSUNG

Die Verfasser geben zunächst eine Darstellung der augenblicklichen Kenntnisse über die «Brachydaktylien» — eine umfangreiche Gruppe angeborener und erbter Anomalien, die durch die Verkürzung einer oder mehrerer Finger — oder Zehenglieder gekennzeichnet ist. Sodann beschreiben sie einen Fall von «Brachytelephalangie» (Verkürzung der Fingerkuppenphalangen). Der Fall betrifft ein 7jähr. Kind mit Brachytelephalangie der 1.2.3. und 5. Finger und der 3., 4. und 5. Zehen. Die Veränderungen sind bilateral und völlig symmetrisch.

Die Verfasser berichten über die Ergebnisse der Roentgenuntersuchung des Falles und nachdem sie eine persönliche morphogenetische Hypothese über das Roentgenbild selbst aufstellen, beschreiben sie den Stammbaum des Patienten. Aus einer kritischen Prüfung dieses Stammbaums sowie des Studiums über den «Genius Familiaris» dieser Missbildung wird, gemäss der Auffassung von Gedda, der erbliche Charakter der Missbildung selbst, die noch bei weiteren 6 Angehörigen der Sippe vorhanden ist, bestätigt.

Die Autoren geben sodan die für diese Krankheitserscheinung anzuwendenden differential-diagnostischen Kriterien an und nachdem sie auf einige morphologische und klinische Eigenarten des untersuchten Falles hingewiesen haben, schliessen sie, indem sie die Seltenheit der Anomalie (nur 3 Fälle in der vorangehenden Literatur) wie auch das durch die Stammbaum- und die roentgen-morphologische Untersuchung der eigenen Beobachtung hervorgerufene Interesse betonen.