

RECENSIONI

MITTSCHRICH, H.: *Zwillingstuberkulose III*. Stuttgart, Fischer, 1956 - Pagg. 78. Prezzo DM 16.

Questo libro, come un antico re, porta fieramente, accanto al titolo, un numero romano. Effettivamente, se non una dinastia, certo una serie importante di contributi scientifici per la gemellologia e per la tisiologia è quella fondata da Diehl e v. Verschuer con «Zwillingstuberkulose» del 1933, proseguita dagli stessi AA. con «Der Erbeinfluss bei der Tuberkulose (Zwillingstuberkulose II)» del 1936 ed ora continuata dal libro di Helmut Mitschrich.

Il materiale ripreso da Mitschrich consta di 40 coppie MZ e di 62 DZ delle 239 originarie. Le storie cliniche diligentemente riportate informano delle molteplici vicende incontrate da questi gemelli nei 20 anni trascorsi dall'ultima rassegna, caratterizzate, come ben si comprende, da influenze ambientali particolarmente incisive. Ciò che importa rilevare è che la frequenza del comportamento concordante oppure discordante del processo tubercolare nei gemelli MZ o DZ è del tutto corrispondente a quello rilevato nelle precedenti pubblicazioni.

Rileviamo inoltre che differenze notevoli fra i due membri della coppia si verificano nelle forme tardive di tubercolosi. L'opera del Mitschrich è un nuovo cospicuo contributo che la scuola di v. Verschuer dona alla genetica medica: al Maestro e all'Allievo dobbiamo la nostra gratitudine.

L. G.

WRETE MARTIN: *Die kongenitalen Missbildungen. Ihre Ursachen und Prophylaxe*. Stockholm, Almqvist & Wiksell, 1955, pp. 321. Sw. kr. 40.

Un libro sulle malformazioni congenite deve essere salutato dai genetisti con molto favore. Certamente vi sono delle malformazioni embrio-

patiche che non dipendono etiologicamente da un genotipo morboso ma non è escluso che anche in questi casi la recettività materna e la recettività fetale abbiano un'origine comune o distinta in una recettività genotipicamente condizionata. In ogni caso e quand'anche si trattasse soltanto di stabilire una diagnosi differenziale tra malformazioni congenite genotipopatiche o esopatiche l'opera di Martin Wrete giungerebbe assai utile e propizia.

Essa si divide in una parte generale dove oltre alla distinzione fra malformazioni ereditarie o prodotte dall'ambiente e allo studio delle cause viene prospettato il problema delle fenocopie e delle frequenze delle malformazioni.

Nella seconda parte vengono considerate le malformazioni che riguardano la pelle e gli annessi, il sistema locomotore, le articolazioni, l'apparato respiratorio e il digestivo, l'apparato cardio-vascolare, il sistema urogenitale, il nervoso, gli organi di senso e le ghiandole endocrine. Un capitolo speciale viene dedicato alle malformazioni doppie le quali, come è ben noto, traggono la loro origine dal concepimento gemellare monozygotico.

Un particolare motivo di attualità dell'opera consiste nel rapporto fra radiazioni ionizzanti e malformazioni che viene trattato nel capitolo dedicato alle cause delle malformazioni. Ripoteremo, a questo proposito, una citazione: «Le categorie maggiormente esposte ai raggi sono i pazienti con essi trattati, i medici e le infermiere che dirigono tale trattamento, i tecnici che lavorano con questi raggi, gli operai delle miniere di uranio e le persone occupate con la produzione dell'energia atomica. Infine può essere l'uso militare di bombe atomiche il motivo per cui in una volta sola un grande numero di persone viene esposto ai raggi radioattivi...»

Qualora un'irradiazione abbia provocato una mutazione dominante, questa si dovrebbe manifestare già nella generazione successiva. Una

mutazione legata al sesso, di solito, dovrebbe comportarsi nello stesso modo oppure comparire nella generazione susseguente, mentre per le mutazioni recessive esiste la probabilità che esse si manifestino soltanto dopo molte generazioni o forse persino dopo molti secoli. Tra gli individui sopravvissuti di una generazione esposta all'esplosione di una bomba atomica, secondo i calcoli teorici, il numero delle mutazioni delle cellule germinali sarà piuttosto limitato. Però nella generazione dei loro figli potrebbe manifestarsi un numero maggiore di deformazioni, di malattie ereditarie e di geni letali». L. G.

M. A. COCA e I. LANDIN: *Malformazioni congenite multiple con assenza quasi completa del diaframma* (La Sem. des Hôpit., 65 14 nov. 1957).

Gli AA. descrivono un caso riguardante un giovane di 19 anni, con aspetto ipoplasico, nel quale la laparotomia mette in evidenza la presenza di una gigantesca ernia diaframmatica congenita per mancanza pressochè totale del diaframma.

L'anamnesi familiare ricorda soltanto che la madre, durante la gestazione, ebbe a subire molteplici preoccupazioni e restrizioni alimentari. Gli AA., notando che le anomalie congenite sono frequenti presso gli individui di razza basca, esprimono l'opinione che le embriopatie costituiscano un carattere proprio delle razze pure. a. m.

G. MEZZADRA: *Considerazioni su di un caso familiare di spondilite rizomelica* (La clinica ortopedica, Vol. IX, n. 2, 1957).

Dopo di aver esposto le varie teorie patogenetiche intorno alla spondilite rizomelica, con particolare riguardo agli AA. che ne sostengono l'origine genotipica, l'A. descrive un caso familiare capitato alla sua osservazione, interessante due fratelli, nei quali la malattia si presenta con lo stesso quadro, mentre una sorella è portatrice di nodi di Heberden. a. m.

M. JEFFERSON e M. L. RUTTER: *Comunicazione su due casi di forma giovanile di idiozia amaurotica familiare*. (Journ. of Neurol. Neuros. and Psych., Vol. 21, 1958).

Due fratelli, maschio e femmina, primo e secondogeniti di una famiglia di cinque, presentano idiozia amaurotica giovanile familiare. Gli AA. hanno rilevato alterazioni radiologiche delle ossa lunghe e della colonna vertebrale, corrispondenti a quelle riscontrate nel m. di Gaucher, per cui ritengono che il disordine lipidico sia piuttosto esteso che limitato ai soli neuroni cerebro-retinici. In entrambi i malati sono anche stati rilevati i segni della sindrome di Cushing e aumento della gammaglobuline nel siero. a. m.

M. BALLESTRERO: *Sindattilie congenite*. Ed. Minerva Medica, 1956.

Lo studio del Dr. Ballestrero si apre con una definizione, nella quale l'A. precisa di volersi occupare soltanto « delle sindattilie congenite da causa endogena, che comprendono raggruppano tutti i casi, e sono i più frequenti a carattere ereditario dominante ».

La questione della prevalenza della malformazione nel sesso maschile è ancora controversa. Le dita più colpite sono, per le mani, il medio e l'anulare, e per i piedi il 2° e 3° dito.

Per quanto riguarda la patogenesi, la teoria della inibizione del gene, formulata da Muller, appare come la più convincente.

Nessun dubbio viene più avanzato circa la ereditarietà della sindattilia, anche se non sempre si riesce a coglierne la presenza nello spazio familiare dei candidati. La trasmissione avviene con i caratteri della dominanza.

L'A. descrive i vari metodi curativi, indicandone i pregi e i difetti. L'interessante studio si conclude con la raccolta di 24 casi personali, comprendenti le due forme cliniche di sindattilia congenita (serrata e lassa), in 9 dei quali è stato possibile accertare la presenza della tara negli ascendenti. a. m.