

sivo. Anche l'idrocefalia del cogemello viene considerata atipica. Prima di risolvere la questione di fondo, e cioè del come si sia potuta verificare una discordanza di grado così notevole nei due gemelli, l'A. verifica scrupolosamente la bibliografia intorno all'ereditarietà della microcefalia e dell'idrocefalia. Fra l'altro viene citato il caso di Freygang che descrive una coppia DZ nella quale il maschio era idrocefalico, la femmina microcefalica; inoltre si conoscono 13 coppie con microcefalia di cui 2 coppie MZ discordanti, 3 coppie MZ concordanti, 4 coppie DZ discordanti, nonché 4 coppie a zigotismo sconosciuto di cui 2 concordanti e 2 discordanti. Circa l'interpretazione genetica di questo reperto gemellare e delle due malformazioni in discussione, l'A. ritiene che i dati raccolti non contraddicano all'esistenza di una disposizione ereditaria comune tanto alla microcefalia, quanto all'idrocefalia, come anche non vi contraddice l'anamnesi familiare che riguarda questo caso. Circa la grande discordanza che i due gemelli MZ dimostrano, l'A. ricorda il caso di Grebe (gemello sano e gemello anencefalo) che viene citato anche in questo fascicolo di A. G. M. G. (pag. 89). In definitiva, Brenner ritiene possibile l'esistenza di un gene unico responsabile di stati disrafici i quali possono condurre a manifestazioni genotipicamente assai diverse, come in questo caso, ma suscettibili di essere interpretate come dovute a labilità di espressione del gene. Pertanto l'enorme discordanza di questi gemelli MZ sarebbe solo apparente.

JOHN W. SCHUT. *Hereditary ataxia*. Am. J. Human. Genet. 3, 2, 93, 1951.

L'Autore presenta l'albero genealogico di una vasta famiglia olandese, parzialmente emigrata in U. S. A., nel corso di 6 generazioni, e che abbraccia complessivamente 343 membri. In questa famiglia, in ogni generazione, si ripete l'ataxia familiare ereditaria; fino ad oggi 45 membri ne sono affetti. Nella 4ª generazione si trova anche una coppia di gemelli DZ bisesso, nella quale la femmina è affetta da questa malattia, mentre il maschio ne è esente. L'Autore precedentemente si era due volte occupato di questa famiglia per quanto riguarda i caratteri patologici, neurologici e genetici, questa volta si occupa soprattutto dei caratteri ereditari non discussi in passato, cioè dei gruppi sanguigni e della sensibilità gustativa alla feniltiocarbamide. La grande vastità di questa famiglia offre il vantaggio di osservare nei suoi membri le differenze di espressione, cioè il modo di presentarsi della malattia in rami distanti del medesimo albero genealogico, ed offre la possibilità di meglio definire taluni caratteri clinici dell'ataxia.

Inoltre questo albero genealogico permette di vedere quali forme, fra le varianti della malattia; sono dovute a modificazioni geniche e quali all'ambiente. Inoltre l'Autore studia l'età degli ammalati, l'età di comparsa della malattia, e stabilisce che esiste relativamente poca differenza per quanto riguarda l'età della comparsa della malattia fra i membri delle varie generazioni. Del pari si interessa della durata della malattia e dell'età nella quale si verifica la morte degli ammalati. Per quanto riguarda i caratteri neurologici, potevano essere esaminati 22 membri che l'Autore divide secondo il criterio clinico in 4 gruppi: atassia di Friedreich (1 caso); atassia cerebellare ereditaria sottogruppo A (7 casi); atassia cerebellare ereditaria sottogruppo B (12 casi); paraplegia ereditaria spastica (2 casi). Queste malattie, prima considerate come entità separate, secondo l'Autore hanno un'origine comune.

Dopo l'analisi clinica di 5 casi, e dopo la presa in considerazione del fenomeno della diversa localizzazione dei processi degenerativi che appare come una modificazione di tipo ereditario, l'Autore si interessa del meccanismo genetico, concludendo che si tratta di un gene dominante con penetranza del 100%, parzialmente legato al sesso. Infine l'Autore studia altri caratteri ereditari e ne cerca il rapporto con l'ataxia (gruppi sanguigni ABO, sistema Rh e MN, l'antigene di Kell recentemente scoperto) e giunge alla conclusione che non esiste nessun rapporto fra questi caratteri e l'ataxia.

CHARLES RICHEL, MAURICE RYMER et JACQUES BESSE. *Nanisme et infantilisme hypophysaires chez une hexadactyle héréditaire*. La Semaine des Hopitaux, 27<sup>e</sup> Année, n. 53-54, 18-22 juillet 1951.

Gli AA. descrivono il caso di un'a. di 40 anni la quale presenta nanismo armonico accompagnato da infantilismo, ed inoltre esadattilia alle mani, nonché esadattilia e sindattilia ai piedi. In base ai segni clinici (poliuria, diminuzione degli ormoni gonadotropi nell'urina, ecc.), radiografici e tomografici che dimostrano una sella turcica minuscola ridotta ad una semplice fessura, gli AA. ritengono trattarsi di nanismo ipofisario e notano che forse nanismo analogo fu presente nel padre e in uno zio dell'ammalata. Più chiaro è l'andamento ereditario delle malformazioni riguardanti le dita le quali sono abbondantemente presenti nello stipite paterno. Infatti il padre, il nonno ed il bisnonno paterni erano polidattili, così pure tre su sei zii e zie paterni erano polidattili e due di questi ebbero discendenza con polidattilia; inoltre l'a. fa parte di una fratellanza nella quale, su nove