

con certezza il modo di trasmissione anche nei casi in cui la presenza di manifestazioni isteriche in tre successive generazioni afferma l'importanza dei fattori ereditari: l'ipotesi di una trasmissione poligenica sembra più probabile di una semplice trasmissione monoibrida, e concorda con la possibilità di malattia per cui ogni persona è suscettibile, in vario grado, di ammalarsi di i.

Un brevissimo capitolo è dedicato ai gemelli: ne sono riportati 7 coppie dizigotiche e solo una monozigotica (secondo il criterio diagnostico di Essen-Möller), in cui la reazione isterica è concordante: troppo pochi casi per uno studio genetico.

La monografia è presentata nella usuale accuratezza tipografica ed è corredata da 2 appendici ed una notevole bibliografia.

M. C.

C. H. ALSTRÖM: *Heredo-retinopathia Congenitalis* monohybrida recessiva autosomalis. A genetical statistical study - in clinical collaboration with Olof Olson. *Hereditas* 43. Lund 1957, pagg. 178.

Dedicata a Torsten Sjögren, in occasione del suo 60° compleanno, è apparsa questa pregevole monografia sulla eredo-retinopatia congenita monoibrida autosomica recessiva, frutto della indagine statistica dal 1945 in poi di C. H. Alström, e per la parte clinica di O. Olson, su i bambini ricoverati nel Tomtebodas Institute per i Ciechi di Stoccolma. E già da oltre 25 anni il Prof. Torsten Sjögren aveva notato, durante il suo classico lavoro sull'idiozia amaurotica giovanile, la presenza di numerosi casi di retinocoroidite congenita che sembravano

indicare l'origine familiare per l'alta frequenza di matrimoni tra primi cugini nelle stesse famiglie. Appunto nel 1945, su consiglio di T. Sjögren, C. H. Alström cominciò il suo lavoro su questa ereditarietà oculare di cui la letteratura non aveva dato notizie.

In complesso sono stati studiati 175 casi di una finora sconosciuta forma ereditaria di cecità o grave difetto visivo congenito (retinocoroidite congenita senza cause apparenti ed amaurosi o ambliopia congenita s. c. a.) appartenenti a 105 famiglie. L'indagine genetica sugli 8.000 e più parenti investigati ha permesso di scoprire che non meno di 29 di queste famiglie appartengono a 5 grandi complessi familiari, distribuiti praticamente in tutta la Svezia, con la più alta frequenza di malattia nel Nord (5 : 100.000 abitanti).

L'analisi genetica, secondo i metodi di Weinberg, di Hogben e di Haldane, dà una frequenza media della malattia nelle famiglie affette di circa il 25%.

Non sono stati rilevati concomitanti disturbi neurologici o psichiatrici né associazione delle lesioni oculari con la sordità. Ma, a parte l'accurata descrizione dei sintomi oculari, dallo stesso A. è posta in risalto la necessità che per chiarire il quadro completo della malattia sia necessario ulteriore lavoro istopatologico, elettrofisiologico, biochimico e sierologico.

Nell'Appendice sono riportate varie tavole: tra queste importanti quelle riguardanti i matrimoni, la figliolanza, la percentuale dei ciechi in età scolare, la frequenza degli eterozigoti; nell'appendice n. 6 vengono riferiti in estratto *tutti* i casi studiati. Inoltre sono allegati gli accurati alberi genealogici dei 5 grandi complessi familiari.

Corredata di numerose figure ed illustrazio-

ni e dalla citazione di oltre 160 voci bibliografiche, la monografia è presentata in chiara veste editoriale.

MARIO CIRIELLI

TORSTEN SJÖGREN AND TAGE LARSSON: *Oligophrenia in combination with congenital ichthyosis and spastic disorders*. Acta Psychiatrica et neurologica scandinavica. Supplementum 113, Volumen 32, Einar Munksgaard Ed. Copenhagen 1957.

Gli AA. presentano 28 casi di una nuova sindrome caratterizzata da oligofrenia di basso grado, ittiosi congenita e disordini spastici del tipo della malattia di Little; di tale sindrome non sono stati riscontrati precedenti nella letteratura medica mondiale.

Il quadro clinico è caratterizzato da oligofrenia congenita e stazionaria di basso grado (idiozia o imbecillità), notevole ittiosi congenita stazionaria (che può essere diagnosticata come eritrodermia ittiosiforme) e sintomi spastici piramidali simmetrici congeniti delle estremità. Ed è tanto evidente che la diagnosi può essere fatta sicuramente sulla base del solo esame clinico. Non sono state osservate deviazioni dalla norma in due casi sottoposti ad accu-

rati esami biochimici e sierologici. In tre casi è stata diagnosticata la degenerazione dell'epitelio pigmentato della macula e suoi dintorni.

L'accurata analisi genetica dei casi e delle loro parentele (circa 2.000 persone) ha dimostrato che in questa sindrome non si rivela l'influenza dei fattori esogeni ma una causa genetica con ereditarietà monoibrida autosomica recessiva. Infatti tutti i congiunti dei pazienti (eccetto 3) erano nativi della Contea di Västerbotten, nel nord della Svezia, ove è stata rintracciata una zona ristretta del paese con una prevalenza del numero degli eterozigotici. I risultati dell'analisi genealogica e geografica indicano che per la gran maggioranza dei pazienti l'origine della malattia è dovuta ad un'unica mutazione genica — che si presenta nel 0,015% della popolazione della Contea —; in altri gruppi della popolazione svedese sembra probabile la presenza dello stesso germe aberrante, ma con origini da altre mutazioni, in non più del 0,0005%.

La pregevole monografia è corredata dagli alberi genealogici di tutti i casi esaminati, con numerose tavole ed illustrazioni; ha una abbondante bibliografia (59 voci), ed è presentata nell'usuale ottima veste editoriale.

MARIO CIRIELLI